

SVEUČILIŠTE U RIJECI
FAKULTET ZDRAVSTVENIH STUDIJA
SVEUČILIŠNI DIPLOMSKI STUDIJ FIZIOTERAPIJE

Silvia Tovernić

EVALUACIJA UTJECAJA FIZIOTERAPIJE NA KVALITETU ŽIVOTA I
SAMOPOIMANJE ZDRAVLJA OSOBA OBOLJELIH OD
NEUROFIBROMATOZE TIP 1

Diplomski rad

Rijeka, 2019.

UNIVERSITY OF RIJEKA
FACULTY OF HEALTH STUDIES
GRADUATE UNIVERSITY STUDY OF PHYSIOTHERAPY

Silvia Tovernić

EVALUATION OF THE INFLUENCE OF PHYSIOTHERAPY ON
QUALITY OF LIFE AND SELF-ESTEEM OF PEOPLE WITH
NEUROFIBROMATOSIS TYPE 1

Final thesis

Rijeka, 2019

Zahvaljujem se poštovanoj prim. doc. dr. sc. Romani Gjergja Juraški, dr. med. bez čije podrške, savjeta i pomoći, izrada ovog rada ne bi bila moguća.

Jednako tako zahvaljujem se poštovanom prim. dr. sc. Zlatku Sabolu, dr. med. na odobrenju provedbe istraživanja u „Hrvatskoj udruzi za neurofibromatozu“ kao i na darovanoj knjizi „Neurofibromatoza tip 1“ i fotografijama koje su obogatile opremu ovog rada.

Posebne zahvale članovima „Hrvatske udruge za neurofibromatozu“ koji su podržali ovo istraživanje i odvojili svoje vrijeme za ispunjavanje ankete, a bez čega ne bi bila moguća izrada ovog rada.

Na kraju se od srca zahvaljujem svojoj dragoj majci na bezuvjetnoj podršci i vjeri u mene sve ove godine. Također se zahvaljujem svom dragom dečku na strpljenju, podršci i vjeri u mene.

SADRŽAJ:

1. UVOD.....	5
1.1. Kvaliteta života osoba s NF1.....	9
1.2. Fizioterapija u osoba s NF1.....	10
1.2.1. Fizioterapija u osoba s NF1 i koštanim poremećajima.....	10
1.2.2. Fizioterapija u osoba s NF1 i motoričkim deficitom.....	12
1.2.3. Fizioterapija u liječenju boli u osoba s NF1	14
2. CILJ ISTRAŽIVANJA.....	17
3. MATERIJAL I METODE RADA.....	18
3.1. Uzorak ispitanika.....	18
3.2. Mjerni instrument.....	20
3.2.1. Upitnik za procjenu zdravstvene kvalitete života SF – 36.....	20
3.2.2. VAS skala.....	24
3.3. Postupak	25
4. REZULTATI.....	26
4.1. Sociodemografske karakteristike.....	26
4.2. Usporedba eksperimentalne i kontrolne grupe na domenama upitnika SF-36.....	31
4.3. Razlike u domenama SF-36 s obzirom na uključenost fizioterapije u liječenje ispitanika.....	32
4.4. Rezultati za bol.....	34
4.5. Rezultati kvalitete života kod eksperimentalne skupine.....	35
5. RASPRAVA.....	36
5.1. Sociodemografske karakteristike ispitanika.....	36
5.2. Prisutnost boli u osoba s NF1.....	37
5.3. Depresija u osoba s NF1.....	39
5.4. Kvaliteta života i fizioterapija kod djece s NF1.....	40
5.5. Utjecaj fizioterapije na kvalitetu života osoba s NF1.....	42
5.5.1. Fizioterapija u osoba s NF1.....	43
6. ZAKLJUČAK.....	45
7. SAŽETAK.....	46
7A. SUMMARY.....	47
8. LITERATURA.....	48
9. PRILOZI.....	54
10. ŽIVOTOPIS.....	60

1. UVOD

Neurofibromatozu tip 1 (NF1) nalazimo pod još dva naziva: Von Recklinghausenova bolest ili periferna neurofibromatoza. NF1 je najčešća autosomno dominantna genetska bolest koja je uzrokovana promjenom NF1 gena na 17. kromosomu koji je ujedno i jedan od najvećih ljudskih gena tzv. megagen. Učestalost bolesti procjenjuje se na 1:3000. NF1 zahvaća oba spola podjednako. Bolest se u 50% slučajeva nasljeđuje od jednog od roditelja kod kojih je dijagnosticirana NF1, a u preostalih 50% slučajeva bolest se javlja prvi puta u obitelji kao nova nastala promjena gena tzv. nova mutacija gena. Dijagnoza NF1 se postavlja na temelju sedam dijagnostičkih kriterija koji su utvrđeni od strane Američkog instituta za zdravlje 1987. godine, a nazivaju se NIH – dijagnostički kriteriji (National Institute of Health). Da bi se postavila dijagnoza NF1 kod pacijenta trebaju biti prisutna dva ili više simptoma prema NIH dijagnostičkim kriterijima (1).

NIH – dijagnostički kriteriji za NF1:

1. Prisutnost šest ili više pjega boje bijele kave, tzv. café au lait pjega promjera >0.5 cm u predpubertetskom razdoblju ili >1.5 cm nakon puberteta.
2. Pjege pazušne i/ili preponske regije.
3. Dva ili više neurofibroma ili jedan pleksiformni neurofibrom.
4. Optički gliom.
5. Koštane promjene: displazija sfenoidne kosti lica, savinuće i prorijeđene strukture dugih kostiju.
6. Dva ili više Lischova nodula šarenice oka.
7. Prvi stupanj krvnog srodstva (1).

Najranija klinička manifestacija NF1 su pjege boje bijele kave koje se obično razvijaju unutar prve dvije godine života. Navedene pjege nemaju maligni potencijal. Iste mogu potamniti s izlaganjem suncu i izblijedjeti s poodmaklom dobi. Ako pjege utječu na kvalitetu života, osobi se može predložiti dermatološko liječenje (2). (Slika 1)



Slika 1. Multiple pjege boje bijele kave (café au lait pjege) u 8-godišnjeg dječaka s NF1 (1)

Prisutnost pleksiformnih neurofibroma može se javiti pri rođenju, a najaktivniji su tijekom prvog desetljeća života, razvijajući se u 25% do 50% pojedinaca s NF1 (3). Pleksiformni neurofibromi mogu uzrokovati izobličenje, bol i funkcionalne poteškoće te kasnije mogu postati i maligni. Teže ih je liječiti jer se mogu proširiti u okolne strukture i mogu biti vrlo veliki što otežava njihovo potpuno uklanjanje (4).

Deformacije kralježnice uzrokovane neurofibromima povezane su s boli i ograničenim kretanjama vratne kralježnice (5). Neurofibromi se najčešće pojavljuju kasnije u djetinjstvu te se njihov broj povećava tijekom razdoblja ubrzanog rasta i tijekom trudnoće (6). (Slika 2)



Slika 2. Kožni (kutani) neurofibromi u bolesnice dobi 34 godine (1)

Pojedinci s NF1 mogu imati samo nekoliko simptoma bolesti dok se kod drugih mogu razviti teže manifestacije bolesti. Postoji li sumnja na NF1, detaljna obiteljska anamneza može pružiti korisne informacije (6).

Na rast i razvoj neurofibroma može utjecati i trudnoća. Jednako tako, žene s NF1 mogu imati dodatne komplikacije s trudnoćom i porođajem u odnosu na žene bez NF1. Naime, unutarnji neurofibromi rijetko mogu ometati rast djeteta u maternici ili uzrokovati komplikacije tijekom porođaja. U slučaju navedenih komplikacija može se napraviti carski rez. U obiteljskoj NF1 u kojoj poznajemo genetičku promjenu u roditelja s NF1 genetsko testiranje može se provesti tijekom rane trudnoće ili pak prije same implantacije u slučaju preimplantacijske dijagnostike i umjetne oplodnje. Nije moguće predvidjeti da li će dijete rođeno s NF1 imati više ili manje zdravstvenih tegoba nego što ih imaju njihovi roditelji (7). Potrebna je procjena djeteta pri rođenju radi mogućih značajki NF1 te ako iste nisu vidljive pregled djeteta barem jednom godišnje dok se ne razjasni status bolesti. Ako nema značajki do dobi od 2 godine, NF1 je manje vjerojatan, no preporuča se konačni pregled nakon 5. godine (8). Također, kod trudnica s NF1 povećan je rizik od hipertenzije i cerebrovaskularnih komplikacija u usporedbi s trudnicama bez NF1 (9).

Kliničko liječenje pacijenta s neurofibromatozom tipa 1 zahtijeva praćenje od rane dječje do kasne odrasle dobi. U tom periodu kod pacijenta će se javljati sve veći broj promjena. Edukacija i uključivanje obitelji u liječenje djeteta s dijagnozom NF1 je vrlo važno. Multidisciplinarni timski pristup liječenju daje najbolje rezultate za poboljšanje kliničkih ishoda za tjelesnu i psihosocijalnu dobrobit.

Progresija neurofibroma može uzrokovati jaku bol i slabost miškulature što dovodi do oštećenja funkcionalne pokretljivosti i samim time ograničava obavljanje svakodnevnih aktivnosti. S obzirom na to da ne postoji standardni protokol za rehabilitaciju pacijenata oboljelih od neurofibromatoze tipa 1 pri rehabilitaciji osoba oboljelih od NF1 trebalo bi se usredotočiti na hod, ravnotežu, istezanje i jačanje miškulature, kretanje, koordinaciju, fine motoričke sposobnosti i osposobljavanje za obavljanje određenih zadataka. U smanjenju boli koristi se miofascijalna relaksacija mišića, toplo/hladni oblozi, masaža te drugi modaliteti (10). NF1 se može povezati sa slabijim motoričkim sposobnostima kao što su koordinacija i slabost mišića (11).

Kognitivne poteškoće i mišićno koštani poremećaji kod djece s NF1 mogu doprinijeti poteškoćama u učenju i provođenju motoričkih sposobnosti (12). Bol može biti povezana s tumorima, tjelesnim oštećenjem ili pojavom glavobolja različite etiologije. Navedene komplikacije mogu znatno utjecati na funkcionalnu sposobnost, aktivnosti svakodnevnog života i kvalitetu života oboljelih osoba (13). Ponekad je bol u leđima kod osoba s NF1 povezana s neurofibromima koji se javljaju duž kralježnice. U većini slučajeva kirurško uklanjanje neurofibroma duž kralježnice neće ublažiti bol. Fizikalna terapija pokazala se korisnom u nekim slučajevima u rješavanju boli u leđima kod osoba s NF1 (7).

1.1. Kvaliteta života osoba s NF1

Kvaliteta života predstavlja percepciju pojedinca o njihovoj općoj dobrobiti i obično uključuje emocionalne i fizičke komponente. Pojedine osobe s NF1 žive bez poteškoća, dok se druge bore s dermatološkim poremećajima, neurološkim disfunkcijama, psihološkim stresom i invaliditetom. Svaki poremećaj može uzrokovati značajno smanjenje kvalitete života u osoba s neurofibromatozom (14). Uloga, stavovi, anksioznost i depresija imaju najveći utjecaj na kvalitetu života osoba s neurofibromatozom, ukazujući pritom na varijabilnost, ozbiljnost i nepredvidivost NF1. Komplikacije su opsežne i kreću se od poteškoća u učenju, tumora središnjeg živčanog sustava, neurovaskularnih bolesti, poremećaja spavanja, hipertenzije, skolioza, do neurofibroma koji uzrokuju izobličenje, kompresiju živčanog korijena i leđne moždine te malignost. Kliničke manifestacije su promjenjive, nepredvidive i potencijalno opasne po život. Socijalna izolacija predstavlja potencijalne uzroke psihološkog stresa (15).

Wolkenstein i suradnici su na uzorku od 128 pacijenata proveli istraživanje u Francuskoj. Cilj istraživanja je bio utvrditi utjecaj neurofibromatoza tip 1 na kvalitetu života oboljelih ispitanika. U istraživanju su sudjelovali pacijenti s neurofibromatozom tip 1. Dob ispitanika bila je u rasponu od 15 do 73 godine. Većina ispitanika bile su žene. U istraživanju je primijenjen upitnik za procjenu kvalitete života (SF-36) i upitnik za procjenu bolesti kože (skindex). Odgovori upitnika SF-36 uspoređeni su s uzorkom od 3656 ispitanika francuske populacije. Rezultati istraživanja pokazali su kako NF1 ima značajan utjecaj na kvalitetu života oboljelih u domenama fizičkog funkcioniranja, boli, općeg zdravlja i vitalnosti (16). Rezultati jednog istraživanja provedenog na odraslim osobama s NF1, pokazali su da su osobe imale negativnu sliku o vlastitom tijelu koja je bila izražena tjelesnom nesigurnošću i nelagodom, također je bio prisutan osjećaj manje privlačnosti i manjak samopouzdanja (17). Poteškoće osoba s NF1 mogu uključivati poremećaj spavanja, otežanu socijalizaciju te mogu dovesti do niskog samopoštovanja oboljele osobe. Socijalna podrška treba biti usmjerena na psihološke, društvene i ekonomske aspekte osoba s NF1 i osoba u njihovim životima (18).

1.2. Fizioterapija u osoba s NF1

Mišićno – koštani poremećaji i motorički deficiti kao što su smanjena mišićna snaga, slabost mišića i loša koordinacija sve više se prepoznaju kao uobičajene manifestacije NF1. Pojedinci s NF1 imaju deficite u nizu funkcionalnih zadataka za koje se pretpostavlja da imaju značajan utjecaj na kvalitetu života (4).

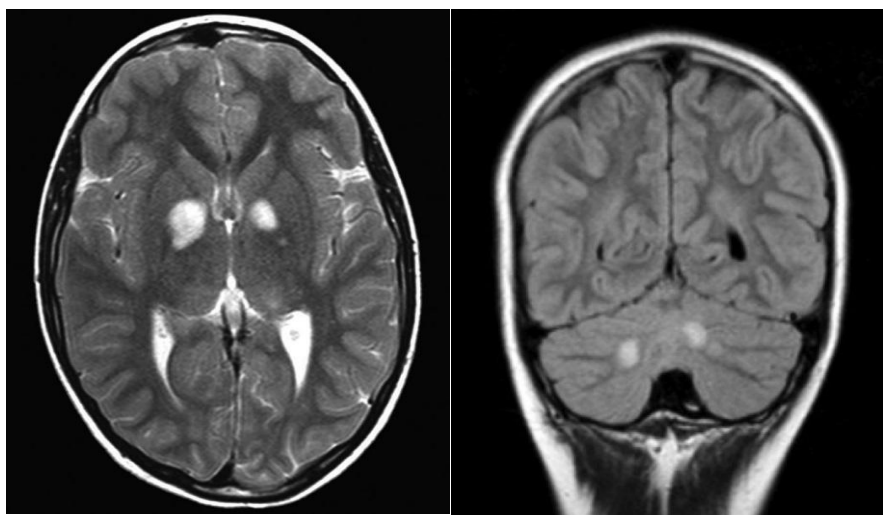
1.2.1. Fizioterapija u osoba s NF1 i koštanim poremećajima

Jedan od sedam dijagnostičkih kriterija za NF1 uključuje koštane promjene. Koštane promjene povezane s NF1 su displazija sfenoidne kosti, displazija dugih kostiju, skolioza, makrokranija, udubljena prsa, kokošja prsa i kratki rast. Skolioza je jedna od najčešćih manifestacija NF1 te zahtijeva redovito praćenje, osobito za vrijeme ubrzanog rasta (6). Skolioza se najčešće dijagnosticira kod djece u razvoju te nije značajka koja se javlja u odrasloj dobi. Jednako tako odrasle osobe s NF1 sklone su nedostatku vitamina D što može dovesti do niske gustoće kostiju, osteoporoze i frakture kostiju. Slijedom navedenog, dodatkom vitamina D može se poboljšati gustoća kostiju kod nekih osoba s NF1 (7). Displazija dugih kostiju, najčešće tibije često može dovesti do prijeloma te ponekad zahtijeva amputaciju. Stevenson i suradnici istražili su gustoću minerala kostiju na uzorku od 84 djece i adolescenata s NF1 u rasponu dobi od 5 do 18 godine. Rezultati istraživanja pokazali su da osobe s NF1 i koštanim promjenama imaju smanjenu mineralnu gustoću kostiju tijekom djetinjstva što kod istih u odrasloj dobi može biti predispozicija za razvoj osteoporoze i prijeloma. Distrofična skolioza u NF1 je posebno teška i zahtijeva kirurško liječenje (19). Pretpostavlja se da je smanjenje mineralne gustoće kostiju izraženije u osoba s NF1 kod kojih je dijagnosticirana skolioza koja zahtijeva kirurško liječenje (20). U istraživanju provedenom od strane Heervä i suradnika zabilježen je otprilike pet puta veći rizik od prijeloma kod odraslih osoba u dobi od 40 godina dok je navedeni rizik bio trostruko veći u djece mlađe od 16 godina (21). Brzina rasta u djece s NF1 je obično normalna ili blizu normalne prije puberteta, a zatim opada. Pretpostavlja se da skolioza, nedostatak hormona rasta i druge komplikacije povezane s NF1 mogu imati utjecaja na nizak rast, ali uzrok niskog stasa kod većine osoba s NF1 nije poznat (8).

Pleksiformni neurofibromi najčešće se manifestiraju pri rođenju te mogu nastaviti rasti tijekom adolescencije i rane odrasle dobi. Kod većine osoba s NF1 se pleksiformni neurofibromi povećavaju tijekom prvog desetljeća života. Isti se razvijaju kod 30 – 50% osoba s NF1. Rano otkrivanje i redovito praćenje pleksiformnih neurofibroma magnetskom rezonancom može pomoći u procjeni rasta i mogućih nadolazećih komplikacija (22). Pleksiformni neurofibromi mogu se proširiti na okolne strukture te pritom uzrokovati bol i razaranje kostiju. Također kod navedenih tumora postoji doživotni rizik od maligne transformacije. Najbolja terapijska opcija za pleksiformne neurofibrome je kiruško uklanjanje, no navedeni pristup je ponekad otežan. Kemoterapija je također jedna od terapijskih mogućnosti liječenja pleksiformnih neurofibroma (23). U slučaju kada pleksiformni neurofibrom ne zadovoljava kriterije za kiruško liječenje, jedna od mogućnosti može biti provedba fizioterapije. Što se pak tiče provedenih istraživanja čija je tematika obuhvaćala pleksiformne neurofibrome, jedno je istraživanje provedeno na pacijentici s NF1 i velikim pleksiformnim neurofibromom u bazi lubanje koji je uzrokovao bolove u vratnoj kralježnici, ramenima i glavobolje te samim time ugrozio kvalitetu života. Pleksiformni neurofibrom nije zadovoljavao kriterije za kiruško liječenje te je pacijentica upućena na fizioterapiju. Provedena fizioterapija pozitivno je djelovala na poboljšanje kvalitete života pacijentice i smanjenje bolova (24).

1.2.2. Fizioterapija u osoba s NF1 i motoričkim deficitom

Značajan poremećaj u ravnoteži, mišićnoj snazi i koordinaciji gornjih ekstremiteta uočen je kod osoba s NF1. Champion i suradnici proveli su istraživanje o povezanosti motoričkih funkcija, hoda i neurokognitivnih sposobnosti. U istraživanju je sudjelovalo 46 ispitanika u rasponu dobi od 7 – 17 godina. Uočena je smanjena učinkovitost ravnoteže i koordinacije gornjih ekstremiteta te brzina trčanja i spretnosti. Najveće korelacije zabilježene su između deficita u širini koraka i prostorne radne memorije te deficita u brzini trčanja i spretnosti. Kognitivna sposobnost značajno je povezana s poremećajima hoda kod osoba s NF1. Smanjena motorička sposobnost može pridonijeti nizu loših ishoda za djecu s NF1. Pokazalo se da oštećenja motoričkih sposobnosti predviđaju niz socijalnih, emocionalnih, bihevioralnih i akademskih poteškoća u djece s poremećajima u koordinaciji razvoja, što su sve zajedničke značajke NF1 (25). Magnetska rezonanca kod pojedinaca s NF1 ukazuje na smanjeni integritet bijele tvari u brojnim regijama koje su usko povezane s motoričkom funkcijom (11). (Slika 3)



Slika 3. Multipli T2-hiperintenziteti na MR mozga: a- u bazalnim ganglijima; b – u bijeloj tvari malog mozga (1)

Pojedinci s NF1 koji imaju probleme s vratnom kralježnicom mogu imati poteškoća u aktivnostima svakodnevnog života koje se odnose na oblačenje, kupanje, njegu, nošenje i podizanje. Adolescenti mogu imati poteškoća i s koncentracijom u školi, nošenjem ruksaka, obavljanju kućanskih poslova, četkanju/pranju kose. Smanjena koncentracija i glavobolja mogu ograničiti sposobnost izvršavanja funkcionalnih zadataka (24).

Aerobne vježbe također mogu biti smanjene. S tim u vezi provedeno je istraživanje od strane Souza i suradnika na uzorku od 17 osoba s NF1 u dobi od 18 do 58 godine. Ispitanici su uspoređivani s kontrolnom skupinom usklađenom s obzirom na dob, spol i tjelesnu težinu te su podvrgnuti maksimalnoj potrošnji kisika, što je mjera maksimalnog kapaciteta aerobne vježbe. Prema rezultatima istraživanja uočeno je da pojedinci s NF1 imaju smanjenu potrošnju kisika i smanjeni maksimalni sistolički krvni tlak. Smanjena potrošnja kisika može rezultirati smanjenim dnevnim razinama tjelesne aktivnosti koje se često opažaju kod pacijenata s NF1 (26).

Rietman i suradnici proveli su istraživanje u kojem je sudjelovalo 69 djece koja su imala motoričku, psihološku i neurološku procjenu u stručnom centru za NF1. Rezultati istraživanja pokazali su da je 61% djece imalo ozbiljne motoričke poteškoće dok je njih 17% bilo u graničnom rasponu. Također se pretpostavlja da problemi u ponašanju mogu biti povezani s motoričkim ishodom. Motorički problemi su među najčešćim razvojnim problemima u djece s NF1 te se ti problemi ne smanjuju s godinama. Zbog njihovog utjecaja na svakodnevno funkcioniranje, u dijagnostici, praćenju i liječenju NF1 treba posebno obratiti pozornost na motoričke probleme. Utjecaj fizioterapije i psihološke terapije na motoričko funkcioniranje, motoričko sudjelovanje te emocionalne i bihevioralne probleme kod djece s NF1 i motoričkim problemima nije poznat (27).

Djeca s NF1 mogla bi imati koristi od multidisciplinarnog pristupa, u kojem stručnjaci poput pedijatrijskih neuropsihologa, fizioterapeuta, logopeda i radnih terapeuta rade zajedno kako bi povećali sposobnosti i poboljšali šansu za akademski i društveni uspjeh (28). Veća istraživanja intervencije vježbanja su u velikoj mjeri potrebna kako bi dobili podatke o učincima vježbanja na motoričku kontrolu, veličinu i snagu mišića, umor i kvalitetu života kod osoba s NF1 (11).

1.2.3. Fizioterapija u liječenju boli u osoba s NF1

Uslijed oštećenja mišićno – koštanog sustava povezanog s NF1 javljaju se bolovi u vratnoj kralježnici, slabost mišića, ukočenost mišića, glavobolje i posturalna odstupanja.

U slučajevima gdje se javlja bol i koštane promjene glave i vratne kralježnice smanjena je pokretljivost same vratne kralježnice, neravnoteža mišića i posturalna asimetrija. Navedeno često uzrokuje funkcionalna ograničenja i ograničenje sudjelovanja u kućnim, školskim, radnim i rekreativnim aktivnostima.

Helmers i suradnici proveli su istraživanje u Washingtonu u kojem su na prikazu slučaja pacijentice s NF1 prikazali utjecaj fizioterapije na smanjenje bolova u vratnoj kralježnici. Pacijentica je imala veliki pleksiformni neurofibrom u bazi lubanje. Ista je imala bolove u vratnoj kralježnici, ramenima i glavobolje. Bol u vratu i glavobolje su ometale njezinu koncentraciju. Radi bolova u vratu pacijentica je imala poteškoća s okretanjem glave, nošenjem torbe, pranjem i uređivanjem kose.

Cilj fizioterapije bio je smanjiti bolove u vratnoj kralježnici, glavobolje i osposobiti pacijenticu za sudjelovanje u školskim i rekreativnim aktivnostima. Provodile su se terapijske vježbe za povećanje opsega pokreta, izdržljivost i jačanje mišića, ultrazvuk te elektroterapija. Po završetku fizioterapije kod pacijentice je povećan opseg pokreta vratne kralježnice, pacijentica je potpuno bezbolna te se vratila svojim svakodnevnim aktivnostima. Smanjena bol vratne kralježnice i glavobolje rezultirali su poboljšanom sposobnošću koncentracije i učenja. Navedeno istraživanje dovelo je do zaključka kako je fizioterapija pogodna opcija za liječenje mišićno – koštanih disfunkcija i funkcionalnih ograničenja koja proizlaze iz NF1. Ultrazvuk, toplinska terapija i elektroterapija uz terapijske vježbe pridonijeli su smanjenju boli u vratnoj kralježnici i opuštanju pacijentice (24).

Tjelesna aktivnost pomaže u izgradnji zdravih kostiju i mišića, smanjuje rizik od kroničnih bolesti, smanjuje osjećaj depresije, anksioznosti i poboljšava osjećaj psihološke dobrobiti kod mladih osoba (29). Terapijske vježbe su učinkovite u različitim područjima fizioterapije. Terapijske vježbe usmjeravaju se na oštećenje koje doprinosi ograničenju aktivnosti i uključuje aktivno sudjelovanje pacijenta u poboljšanju njegovog zdravlja. Cilj terapijskih vježbi je ublažavanje simptoma, poboljšanje funkcije te održavanje ili usporavanje procesa pogoršanja zdravstvenog stanja (30).

Pogoršanje boli tijekom vježbanja može biti prepreka za nastavak vježbe što ukazuje da je strategija za ublažavanje početne boli vrlo bitna. Naime, ponekad se tijekom provođenja vježbi javlja bol te je u tom slučaju potrebna primjena leda ili topline prije početka vježbi kako bi ublažili bol i kako bi pacijent mogao nastaviti s vježbanjem (31). U slučaju jakih bolova, pacijenta se treba uputiti na pregled liječniku kako bi se omogućilo daljnje sudjelovanje u rehabilitaciji. Prisutnost boli ne smije spriječiti pacijenta da sudjeluje u terapijskim vježbama jer iste mogu pridonijeti smanjenju boli i poboljšanju funkcije. Pacijente treba poticati da počnu vježbati i isto tako ih savjetovati da napreduju do umjerenih te s vremenom i visokih intenziteta. Od velike su važnosti i motivacijske tehnike poput savjetovanja, pozitivnih povratnih informacija i dnevnika vježbanja. Postavljanje ciljeva i izrada plana u suradnji s pacijentom mogu biti učinkoviti u provedbi vježbi (32).

Prije početka s terapijskim vježbama, možemo primijeniti termoterapiju. Termoterapija je primjena topline i hladnoće u terapijske svrhe. Najčešće se koristi kod mišićno – koštanih ozljeda. Krioterapija se koristi za smanjenje boli, upale, kod akutne ozljede ili traume, osim u slučaju ozeblina, Raynaudovog sindroma, usporenog zarastanja rana, oštećenja živca i tkiva. Krioterapija smanjuje temperaturu tkiva, dolazi do vazokonstrikcije krvnih žila i smanjenja cirkulacije u tretiranom području što rezultira smanjenjem boli, popuštanjem mišićnog tonusa i spastičnosti. Toplina se primjenjuje radi smanjenja boli, mišićnog spazma, poboljšanja cirkulacije i povećanja elastičnosti tkiva, kontraindicirana je primjena kod opekline, akutnih upala i posttraumatskih stanja. Toplina povećava temperaturu tkiva te dolazi do hiperemije tj. ubrzane cirkulacije tretiranog područja što rezultira boljom i bržom izmjenom tvari (33).

Terapijski ultrazvuk je vrsta termoterapije u kojoj se mehaničke vibracije u ljudskom tijelu pretvaraju u toplinu. Toplinom se postiže povećanje temperature tijela na tretiranom području, dolazi do ublažavanja boli, smanjuje se mišićni spazam, poboljšava se cirkulacija i elastičnost tkiva. Frekvencijski raspon terapijskog ultrazvuka kreće se od 0,75 do 3 MHz. Ultrazvuk s frekvencijom od 1 MHz prodire do dubine 3 – 5 cm ispod kože te se preporučuje za dublje ozljede. Frekvencija od 3 MHz preporučuje se za površinske ozljede na dubini od 1 – 2 cm. Kao kontaktno sredstvo za primjenu ultrazvuka kroz kožu koristimo vodu, ulja i gelove. Međutim, prekomjerni toplinski učinci pri većem intenzitetu ultrazvuka mogu dovesti do oštećenja tkiva (34).

Elektroterapija je primjena električne energije u svrhu liječenja. Primjenom elektroterapije ublažava se bol, poboljšava se cirkulacija, poboljšava se izmjena tvari u stanici, cijeljenje

tkiva, povećava se mišićna kontrakcija, dolazi do vazodilatacije i hiperemije. Kontraindicirana je primjena kod akutnih bolesti, promjena kože u području koje tretiramo, infekcija, trudnoće i kod ugrađenog elektrostimulatora srca (35).

2. CILJ ISTRAŽIVANJA

Cilj istraživanja je utvrditi postoji li statistički značajna razlika u kvaliteti života između skupine ispitanika oboljelih od NF1 kod kojih je primijenjena fizioterapija i ispitanika kod kojih nije primijenjena fizioterapija.

Hipoteze

Postoji statistički značajna razlika u kvaliteti života ispitanika kod kojih je primijenjena fizioterapija i onih kod kojih nije, što se očituje u sljedećim varijablama:

1. Postiže se značajna razlika rezultata između dvije skupine ispitanika u upitniku SF - 36 u korist eksperimentalne skupine.
2. Jačina boli značajno je manja kod eksperimentalne skupine.
3. Značajno je poboljšana kvaliteta života kod ispitanika u eksperimentalnoj skupini u odnosu na kontrolnu skupinu.

3. MATERIJAL I METODE RADA

3.1. *Uzorak ispitanika*

U istraživanju je sudjelovalo ukupno 44 ispitanika oboljelih od neurofibromatoze tipa 1 u dobi od 18 do 49 godine. Prosječna dob ispitanika je 33,84 godine. Većina ispitanika bila je ženskog spola 65,9%, a osobe muškog spola obuhvaćale su 34,1% populacije uzorka. Srednju stručnu spremu imalo je 70,5% ispitanika dok je visoko obrazovanih ispitanika obuhvaćenih uzorkom bilo 29,5%. U braku je bilo 43,2% ispitanika, dok je 50,0% ispitanika bilo bez partnera. Što se pak tiče roditeljstva, 34,1% ispitanika je navelo da ima djecu, dok 65,9% ispitanika navodi da nema djece. Dob u kojoj se pojavljuju prvi simptomi bolesti na ukupnom uzorku je od 1. do 25. godine ($M=6,05$). Veći udio ispitanika, njih 56,8%, nije imalo genetskih predispozicija za razvoj bolesti, dok je 32,7% ispitanika imalo pozitivnu anamnezu bolesti u obitelji (Tablica 1).

Prva eksperimentalna skupina sastoji se od 13 ispitanika oboljelih od NF1 kod kojih je primijenjena fizioterapija.

Druga kontrolna skupina sastoji se od 31 ispitanika oboljelih od NF1 kod kojih nije primijenjena fizioterapija.

U istraživanje su uključeni ispitanici stariji od 18 godina s dijagnozom neurofibromatoze tipa 1 prema NIH dijagnostičkim kriterijima.

Iz istraživanja su isključeni ispitanici mlađi od 18 godina, ispitanici s tumorom mozga, malignim tumorima, epilepsijom, moždanim udarom, nepokretni te ispitanici s težim kognitivnim ili psihološkim smetnjama.

Tablica 1. Sociodemografske karakteristike ispitanika obuhvaćenih istraživanjem

VARIJABLA				
DOB	N 44	M 33,84	SD 8,82	Min. -Max. 18-49
SPOL	FREKVENCIJA			%
Muški			15	34,1
Ženski			29	65,9
Ukupno			44	100,0
OBRAZOVANJE	FREKVENCIJA			%
Srednja škola			31	70,5
Visoko obrazovanje			13	29,5
UKUPNO			44	100,0
BRAČNI STATUS	FREKVENCIJA			%
Sam/a			22	50,0
U braku			19	43,2
U vezi			3	6,8
UKUPNO			44	100,0
IMATE LI DJECE	FREKVENCIJA			%
DA			15	34,1
NE			29	65,9
UKUPNO			44	100,0
Dob u kojoj se pojavljuju prvi simptomi bolesti	N 44	M 6,05	SD 5,75	Min. -Max. 1-25
NF u povijesti obitelji	FREKVENCIJA			%
DA			13	29,5
NE			25	56,8
NE ZNAM			6	13,6
Ukupno			44	100,0

3.2. *Mjerni instrument*

U ovom istraživanju korištena su dva mjerna instrumenta.

3.2.1. *Upitnik za procjenu zdravstvene kvalitete života SF – 36 (Short form health survey-36)*

U istraživanju će biti korišten upitnik za samoprocjenu zdravstvenog stanja SF – 36 (Prilog A). Upitnik je usmjeren na iskustva ispitanika, njihove osjećaje, uvjerenja i percepcije o njihovoj kvaliteti života tijekom protekla četiri tjedna, a sastoji se od zatvorenih strukturiranih pitanja. Pitanja su jasno formulirana te se ne koriste negativne stavke. Svaka stavka predstavlja samo jedno pitanje. Pritom se ističe kako su izbjegnuta pitanja na koja ispitanici ne bi mogli odgovoriti zbog nedostatka odgovarajućih informacija. Sama pitanja su kratka i formulirana na način da se izbjegne svaki mogući pristran odgovor. Upitnik omogućuje istraživaču da predvidi ili odredi moguće ishode s obzirom na kvalitetu života pojedinca te pruža moguća rješenja za poboljšanje kvalitete života vezane uz zdravlje u svakoj od osam domena sugerirajući moguće intervencijske metode ili programe. Upitnik se sastoji se od 36 čestica koje obuhvaćaju osam domena: fizičko funkcioniranje, ograničenje radi fizičkog zdravlja, ograničenje radi emocionalnih problema, energija/umor, psihičko zdravlje, socijalno funkcioniranje, tjelesna bol i opće zdravlje (Tablica 2).

Kratak pregled domena kvalitete života upitnika SF-36:

- Fizičko funkcioniranje: Domena fizičkog funkcioniranja ukazuje u kojoj mjeri percepcija ispitanika o njihovoj kvaliteti života utječe na njihovo fizičko stanje. Fizičko funkcioniranje odnosi se na obavljanje energičnih aktivnosti kao što su trčanje, dizanje teških predmeta, sudjelovanje u napornim sportovima, penjanje uz stepenice i hodanje više od kilometra, te obavljanje umjerenih aktivnosti kao što su oblačenje, kupanje, savijanje, klečanje ili pognutost.
- Ograničenje zbog fizičkog zdravlja je domena koja se odnosi na mjeru u kojoj je učinak ispitanika na njihove uloge u svakodnevnim aktivnostima ograničen njihovim fizičkim zdravstvenim stanjem. Naime, to se odnosi na obavljanje aktivnosti kao što su podizanje teških predmeta ili obavljanje umjerenih aktivnosti kao što je pomicanje stola ili usisavanje.

- Ograničenje radi emocionalnih problema predstavlja domenu u kojoj se procjenjuje emocionalno stanje ispitanika, tj. osjećaj tjeskobe ili depresije koji ograničava ispitanikovo svakodnevno funkcioniranje i sposobnost za obavljanje aktivnosti.
- Socijalno funkcioniranje odnosi se na društvene aktivnosti i interakciju sa okolinom tj. članovima obitelji, prijateljima, susjedima, itd.
- Tjelesna bol je domena koja ukazuje u kojoj mjeri doživljaj tjelesne boli ometa ispitanika u obavljanju svakodnevnih aktivnosti.
- Domena psihičkog zdravlja prikazuje uolikoj mjeri ispitanik osjeća bol, sreću, nervozu, iscrpljenost, umor te koliko se osjeća smireno.
- Domena energije/umora odnosi se na ispitanikov osjećaj energičnosti te iscrpljenosti i umora.
- Percepcija općeg zdravlja ispitanika mjeri se pojmovima kao što su odlično, vrlo dobro, dobro, zadovoljavajuće ili loše i jednako zdravi kao i svi drugi (28).

Svaka čestica ima od 3 do 6 ponuđenih odgovora. Broj bodova zabilježen na svakoj čestici upitnika transformira se u standardne vrijednosti. Odgovori na svakoj čestici standardiziraju se od 0 do 100 bodova (Tablica 3). Veći broj bodova predstavlja procjenu zdravlja dobrom, bez funkcionalnih ograničenja i bolova, dok manji broj bodova predstavlja smanjenu i ograničenu funkcionalnost tj. gubitak funkcije, prisutnost bolova te je samim time i procjena zdravlja loša (29).

Tablica 2. Domene upitnika SF – 36 (36)

Domene	Broj čestica	Čestice
Fizičko funkcioniranje	10	3a – 3j
Ograničenja zbog fizičkog zdravlja	4	4a – 4d
Ograničenja zbog emocionalnih problema	3	5a – 5c
Energija/umor	4	9a, 9e, 9g, 9i
Psihičko zdravlje	5	9b, 9c, 9d, 9f, 9h
Socijalno funkcioniranje	2	6, 10
Tjelesna bol	2	7, 8
Opće zdravlje	5	1, 11a – 11d

Tablica 3. Prikaz rekodiranja odgovora (36)

Redni brojevi čestica	Originalni odgovori	Rekodirati u:
1, 2, 6, 8, 11b, 11d	1 →	100
	2 →	75
	3 →	50
	4 →	25
	5 →	0
3a, 3b, 3c, 3d, 3e, 3f, 3g, 3h, 3i, 3j	1 →	0
	2 →	50
	3 →	100
4a, 4b, 4c, 4d, 5a, 5b, 5c	1 →	0
	2 →	100
7, 9a, 9d, 9e, 9h	1 →	100
	2 →	80
	3 →	60
	4 →	40
	5 →	20
	6 →	0
9b, 9c, 9f, 9g, 9i	1 →	0
	2 →	20
	3 →	40
	4 →	60
	5 →	80
	6 →	100
10, 11a, 11c	1 →	0
	2 →	25
	3 →	50
	4 →	75
	5 →	100

3.2.2. *Vizualno analogna skala boli (VAS)*

Ispitanik će na VAS skali boli označiti jačinu boli koju osjeća vezano uz neurofibromatozu u posljednjih tjedan dana. VAS je linija duljine 10 cm s vrijednostima od 0 do 10. 0 predstavlja stanje bez boli, a 10 stanje najveće moguće boli (37) (Slika 4).



Slika 4. Prikaz vizualno analogne skale boli

3.3. *Postupak*

Istraživanje se provodilo od 28. prosinca 2018. do 14. ožujka 2019. godine. Upitnik se provodio elektronskim putem u „Hrvatskoj udruzi za neurofibromatozu “ - udruga osoba oboljelih od neurofibromatoze. Svi sudionici informirani su o svrsi provođenja istraživanja te su dobrovoljno pristali sudjelovati u istraživanju. Istraživanje je provedeno anonimno. Svi ispitanici samostalno su ispunjavali upitnik. Upute za ispunjavanje nalazile su se na početku upitnika. Vrijeme potrebno za ispunjavanje cjelokupnog upitnika kretalo se između 10 i 15 minuta. U slučaju nejasnoća u vezi pitanja ili samog istraživanja, ispitanici su se obraćali autorici ovog istraživanja putem elektronske pošte.

4. REZULTATI

Dobiveni podaci obrađeni su pomoću statističkog paketa za analizu podataka SPSS 22.

4.1. Sociodemografske karakteristike

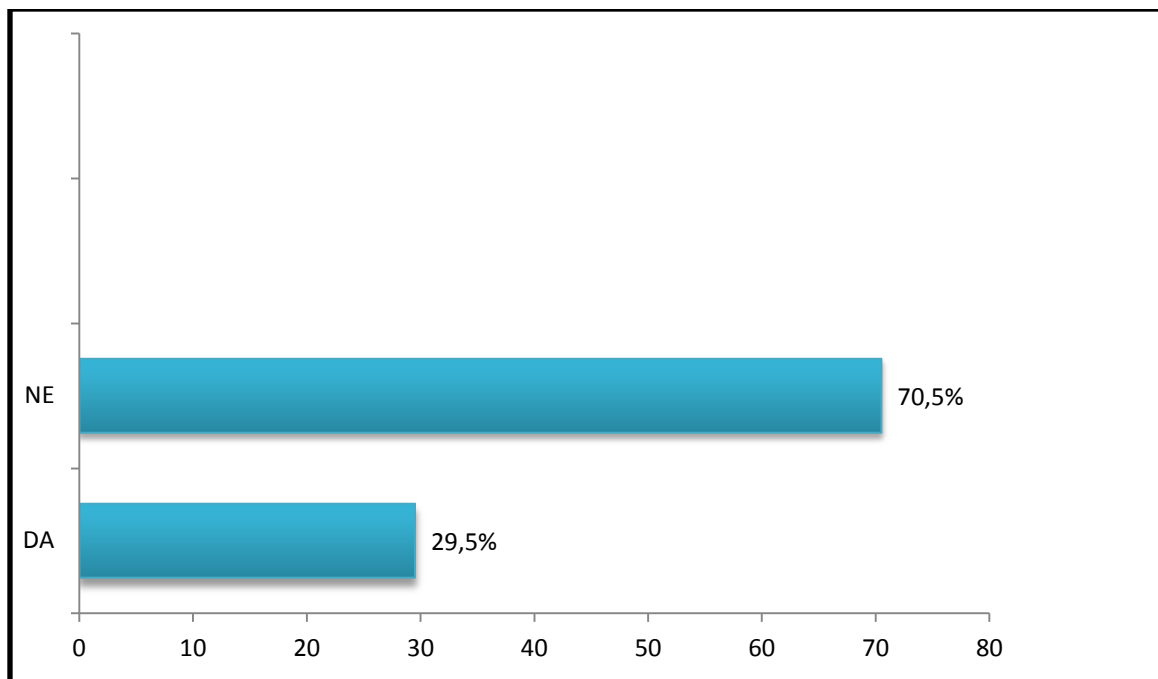
Istraživanje je provedeno na uzorku od 44 ispitanika. Ispitanici su podijeljeni u dvije grupe: prva eksperimentalna grupa sastoji se od 13 ispitanika oboljelih od NF1 kod kojih je primijenjena fizioterapija dok se druga kontrolna grupa sastoji se od 31 ispitanika kod kojih nije primijenjena fizioterapija. Prosječna dob ispitanika prve grupe je 33,7 godina, dok je prosječna dob druge grupe 33,9 godina. U prvoj grupi je 6 muškaraca i 7 žena, dok se druga grupa sastoji od 9 muškaraca i 22 žene. Što se tiče stupnja obrazovanja, u prvoj grupi je 76,9% ispitanika imalo srednju stručnu spremu, dok je 23,1% imalo visoko obrazovanje. U drugoj grupi, srednju stručnu spremu imalo je 67,7% ispitanika, dok je 32,3% ispitanika imalo visoko obrazovanje. U prvoj grupi u braku je bilo 38,5% ispitanika, dok je 61,5% ispitanika bilo bez partnera. U drugoj grupi bez partnera je bilo 45,2% ispitanika, dok je u braku bilo isto 45,2% ispitanika. Dob u kojoj se pojavljuju prvi simptomi bolesti kod ispitanika u prvoj grupi je od 1. do 12. godine (M=4,0), dok se u drugoj grupi javlja od 1. do 25. godine (M=6,9) (Tablica 4).

Tablica 4. Sociodemografske karakteristike ispitanika po skupinama obuhvaćenih istraživanjem

VARIJABLA				
DOB	N	M	SD	Min. -Max.
Eksperimentalna	13	33,7	9,42	18-49
Kontrolna	31	33,9	8,72	18-48
SPOL		FREKVENCIJA		%
Eksperimentalna skupina				
Muški			6	46,2
Ženski			7	53,8
Ukupno			13	100,0
Kontrolna skupina				
Muški			9	29,0
Ženski			22	71,0
Ukupno			31	100,0
OBRAZOVANJE		FREKVENCIJA		%
Eksperimentalna skupina				
Srednja škola			10	76,9
Visoko obrazovanje			3	23,1
UKUPNO			13	100,0

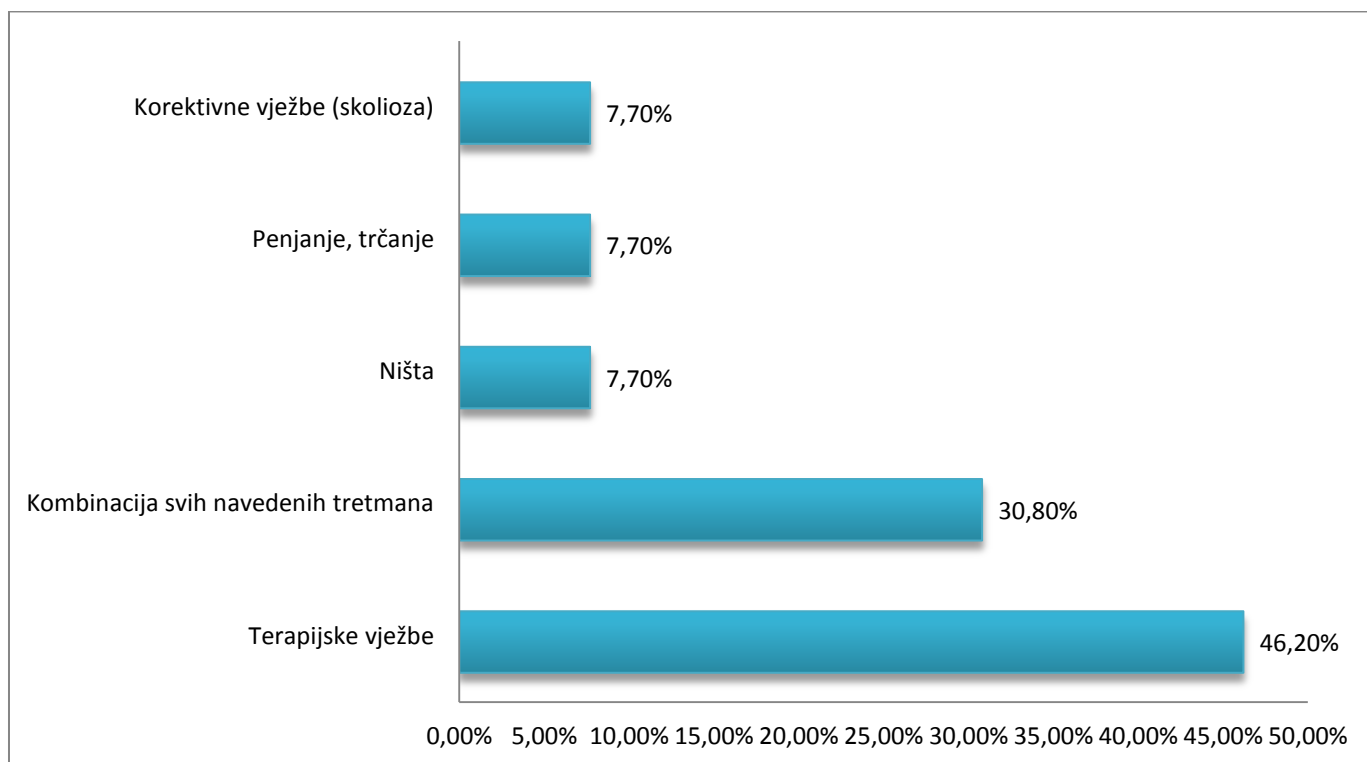
Kontrolna skupina				
Srednja škola	21	67,7		
Visoko obrazovanje	10	32,3		
UKUPNO	31	100,0		
BRAČNI STATUS	FREKVENCIJA	%		
Eksperimentalna skupina				
Sam/a	8	61,5		
U braku	5	38,5		
U vezi	0	0,0		
UKUPNO	13	100,0		
Kontrolna skupina				
Sam/a	14	45,2		
U braku	14	45,2		
U vezi	3	9,7		
UKUPNO	31	100,0		
Dob u kojoj se pojavljuju prvi simptomi bolesti	N	M	SD	Min.-Max.
Kontrolna skupina	31	6,90	6,25	1 - 25
Eksperimentalna s.	13	4,00	3,78	1 - 12

Od ukupno 44 ispitanika, kod njih 13 (29,5%) je fizioterapija bila uključena u liječenje, dok kod preostalih 31 (70,5%) fizioterapija nije bila uključena u njihovo liječenje. (Slika 5)



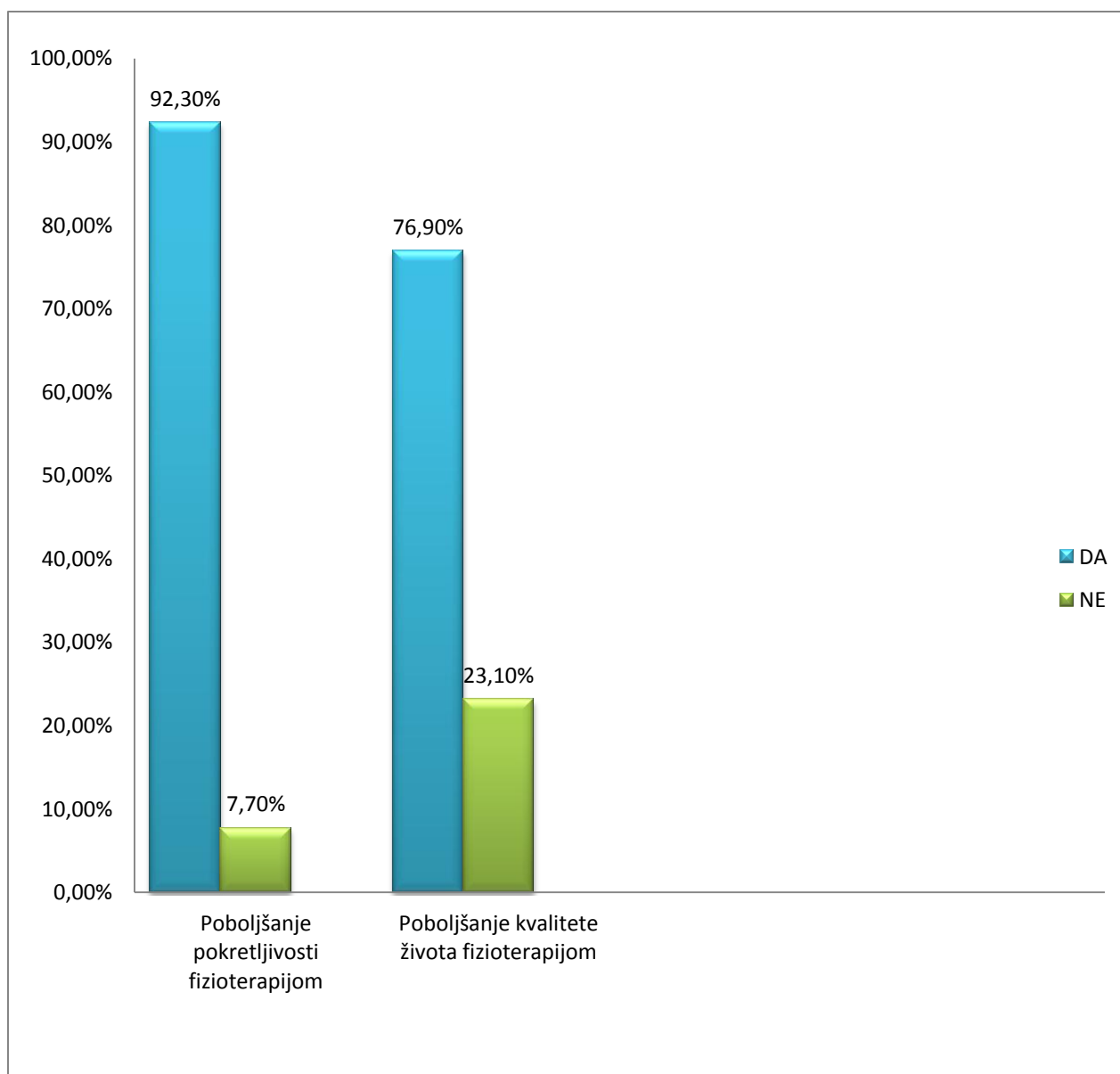
Slika 5. Je li fizioterapija bila uključena u Vaše liječenje?

U pogledu fizioterapijskih tretmana koji su najviše utjecali na poboljšanje zdravlja šest ispitanika (46,20%) je navelo da su to terapijske vježbe, njih četvero (30,80%) je navelo kombinaciju terapijskih vježbi, elektrostimulacije i ultrazvuka dok je jedan ispitanik (7,70%) naveo da mu ništa nije pomoglo. (Slika 6)



Slika 6. Koji fizioterapijski tretman je najviše utjecao na poboljšanje Vašeg zdravlja?

Što se tiče percepcije ispitanika o utjecaju fizioterapije na poboljšanje pokretljivosti i kvalitete života većina ispitanika je navela kako je fizioterapija utjecala na poboljšanje njihove pokretljivosti i kvalitete života, točnije 12 ispitanika (92,3%) u odnosu na pitanje pokretljivosti te 10 (76,90%) ispitanika u odnosu na pitanje kvalitete života. Jedan ispitanik (7,7%) smatra da fizioterapija nije imala utjecaja na poboljšanje njegove pokretljivosti dok njih 3 (23,10%) negira bilo kakav pozitivan utjecaj fizioterapije na kvalitetu života (Slika 7).



Slika 7. Percepcija ispitanika o fizioterapiji te koliko im je ista pomogla u poboljšanju pokretljivosti i kvaliteti života.

4.2. Usporedba eksperimentalne i kontrolne grupe na domenama upitnika SF-36

Iz tablice 5 vidljive su prosječne vrijednosti odgovora kod ispitanika kojima je fizioterapija bila uključena u liječenje i kod onih kod kojih fizioterapija nije bila uključena u liječenje. Dalje su provedeni t testovi kako bi se utvrdilo postoje li statistički značajne razlike među ispitanicima obzirom na domene upitnika SF-36 (Tablica 5).

Tablica 5. Usporedba eksperimentalne i kontrolne grupe na domenama upitnika SF-36

	Je li fizioterapija bila uključena u Vaše liječenje:	N	M	SD
Fizičko funkcioniranje	DA	13	56,15	29,38
	NE	31	81,45	19,5
Ograničenje zbog fizičkog zdravlja	DA	13	48,07	48,37
	NE	31	72,58	36,14
Ograničenje zbog emocionalnih problema	DA	13	28,21	40,47
	NE	31	65,59	41,71
Energija/umor	DA	13	51,54	18,86
	NE	31	53,87	19,22
Psihičko zdravlje	DA	13	55,07	18,55
	NE	31	57,29	22,47
Socijalno funkcioniranje	DA	13	55,76	30,45
	NE	31	68,55	25,79
Tjelesna bol	DA	13	53,26	30,42
	NE	31	69,11	23,43
Opće zdravlje	DA	13	50,76	21,00
	NE	31	56,29	21,09

4.3. *Razlike u domenama SF-36 s obzirom na uključenost fizioterapije u liječenje ispitanika*

Statistički značajne razlike vidljive su u tri domene upitnika SF-36 s obzirom na uključenost fizioterapije u liječenje.

Iz tablice 6 vidljivo je kako postoji statistički značajna razlika u fizičkom funkcioniranju te se prema prosječnim rezultatima vidi kako skupina kod koje fizioterapija nije bila uključena u liječenje prijavljuje značajno manje napore u svakodnevnim fizičkim aktivnostima ($M=81,45$; $SD=19,5$), nego skupina kod koje je fizioterapija bila uključena u liječenje ($M=56,15$; $SD=29,38$).

Statistički značajna razlika pronađena je u domeni ograničenja zbog emocionalnih problema. Prema prosječnim rezultatima ispitanici kod kojih je fizioterapija bila dio liječenja prijavljuju značajno više problema u ograničenju zbog emocionalnih problema ($M=28,21$; $SD=40,47$), nego osobe kod kojih fizioterapija nije bila uključena u liječenje ($M=65,59$; $SD=41,71$).

Postoji statistički značajna razina u stupnju tjelesne boli koju su osjećali ispitanici. Na temelju prosječnih rezultata, ispitanici koji su prošli fizioterapiju prijavili su statistički višu razinu bolova ($M=69,11$; $SD=23,43$) od ispitanika kojima fizioterapija nije bila uključena u liječenje ($M=53,27$; $SD=30,42$) (Tablica 6).

Tablica 6. Razlike u domenama SF-36 s obzirom na uključenost fizioterapije u liječenje ispitanika

	Je li fizioterapija bila uključena u Vaše liječenje:	N	M	SD	t	Razina značajnosti
Fizičko funkcioniranje	DA	13	56,15	29,38	2,85	0,01**
	NE	31	81,45	19,5		
Ograničenje zbog fizičkog zdravlja	DA	13	48,1	48,37	1,64	0,12
	NE	31	72,58	36,14		
Ograničenje zbog emocionalnih problema	DA	13	28,21	40,47	2,74	0,01**
	NE	31	65,59	41,71		
Energija/umor	DA	13	51,54	18,86	0,37	0,71
	NE	31	53,87	19,22		
Psihičko zdravlje	DA	13	55,07	18,55	0,31	0,76
	NE	31	57,29	22,47		
Socijalno funkcioniranje	DA	13	55,76	30,45	1,42	0,16
	NE	31	68,55	25,79		
Tjelesna bol	DA	13	53,26	30,42	1,87	0,07*
	NE	31	69,11	23,43		
Opće zdravlje	DA	13	50,76	21,00	0,79	0,43
	NE	31	56,29	21,09		

4.4. Rezultati za bol

Na vizualno analognoj skali boli (VAS) ispitanici iz prve grupe su jačinu boli u posljednjih tjedan dana, u rasponu od 1 do 10, označili $M=5,23$ ($SD=2,74$), što znači da je bol kod ispitanika umjerena. Ispitanici iz druge grupe označili su $M=2,94$ ($SD=2,11$), što znači da je kod ispitanika prisutna blaga bol. Obzirom na navedeno, postoji statistički značajna razlika u stupnju boli između eksperimentalne i kontrolne skupine (Tablica 7).

Tablica 7. Razlike u stupnju boli na VAS skali obzirom na fizioterapiju

	Je li fizioterapija bila uključena u Vaše liječenje:	N	M	SD	t	p
VAS skala boli	DA	13	5,23	2,74	3,01	0,00**
	NE	31	2,94	2,11		

4.5. Rezultati kvalitete života kod eksperimentalne skupine

Od ukupno 13 ispitanika kod kojih je fizioterapija bila uključena u liječenje, 10 ispitanika je navelo kako je fizioterapija imala pozitivan utjecaj na kvalitetu njihova života, dok preostalih troje ispitanika negira povezanost fizioterapije s poboljšanjem kvalitete njihova života (Tablica 8).

Tablica 8. Je li fizioterapija utjecala na poboljšanje kvalitete Vašeg života?

	Observed N	Expected N	Residual
DA	10	6,5	3,5
NE	3	6,5	-3,5
Ukupno	13		

Iz tablice 9. vidljivo je kako osobe kod kojih je fizioterapija bila uključena u liječenje nisu prijavile statistički bolju kvalitetu života nakon terapije ($\chi^2=3,77$; $p=0,052$).

Tablica 9. Kvaliteta života eksperimentalne skupine

	Je li fizioterapija utjecala na poboljšanje kvalitete Vašeg života?
Chi-Square	3,769 ^a
Df	1
Asymp. Sig.	,052

5. RASPRAVA

5.1. Sociodemografske karakteristike ispitanika

Prosječna starost sudionika u našem istraživanju je 33,8 godina, 29 žena i 15 muškaraca. Najstariji ispitanik ima 49 godina. Veći udio naših ispitanika nije imao nikakvih genetskih predispozicija za razvoj NF1, već su bili prvi oboljeli od NF1 u obitelji. Prvi simptomi bolesti kod ukupnog uzorka ispitanika pojavili su se u razdoblju od 1 do 25 godine. U našem istraživanju većinu ukupnog uzorka činile su osobe ženskog spola. Što se tiče sociodemografskih karakteristika svih ispitanika njih 70,5% imalo je srednju stručnu spremu, 50,0% je bilo bez partnera, a 43,2% ispitanika je bilo u braku pri čemu 34,1% ispitanika navodi da ima djece. U usporedbi s ostalim istraživanjima u kojima je dob ispitanika puno veća, u našem istraživanju sudjelovala je mlađa skupina ispitanika u rasponu dobi 18 – 49 godina. Također je uzorak ispitanika s NF1 veći u ostalim istraživanjima u odnosu na naše. Ostali sociodemografski podaci se podudaraju s podacima ispitanika iz našeg istraživanja.

Cohen i suradnici proveli su istraživanje o utjecaju depresije na kvalitetu života osoba s NF na uzorku od 498 ispitanika u rasponu dobi od 18 do 69 godina, od kojih 73% ispitanika čine osobe ženskog spola. 20,6% ispitanika imalo je srednju stručnu spremu, dok je njih 30,8% imalo visoko obrazovanje te je 35,1% ispitanika bilo bez partnera, a njih 41,9% bilo je u braku (38). Wang i suradnici proveli su istraživanje u svrhu procjene emocionalnog funkcioniranja u kojem je sudjelovalo 133 osoba s NF1. U samom istraživanju prevladavale su žene. Većina ispitanika bila je bez partnera pri čemu je 25% ispitanika imalo srednju stručnu spremu, dok je njih 30% imalo visoko obrazovanje (39). U istraživanju provedenom o kvaliteti života osoba s NF1 u Francuskoj na uzorku od 128 pacijenata, dob ispitanika kretala se u rasponu od 15 do 73 godine. Većina ispitanika bile su žene (16). Crawford i suradnici proveli su istraživanje u Australiji u kojem je sudjelovalo 60 ispitanika prosječne dobi 29 godina. Većina ispitanika bile su osobe ženskog spola pri čemu je 40% ispitanika imalo pozitivnu obiteljsku anamnezu. U istraživanju je prevladavala skupina ispitanika sa srednjom stručnom spremom te je većina bila u braku (40). Istraživanje provedeno u Sjedinjenim Američkim državama na 4020 osoba s NF1, pokazalo je da su se prvi simptomi bolesti kod 66,5% ispitanika pojavili u dobi do 5 godine života te je u 41,9% slučajeva bila pozitivna obiteljska anamneza. Većina ispitanika bile su žene. Dob ispitanika kretala se u rasponu od 1

do 77 godine. Najčešće manifestacije ispitanika u svezi s NF1 bile su kožni neurofibromi, poteškoće u učenju te Lischovi noduli, bol povezana s NF1 i pleksiformni neurofibromi (41).

5.2. Prisutnost boli u osoba s NF1

U našem istraživanju bol je na VAS skali kod ispitanika koji su prošli fizioterapiju bila umjerena, dok je kod osoba koje nisu prošle fizioterapiju bol bila blaga. U domeni tjelesne boli upitnika SF-36 ispitanici koji su prošli fizioterapiju prijavljuju višu razinu bolova.

Rezultati istraživanja koje su proveli Crawford i suradnici pokazali su da je bol značajno utjecala na zdravlje i svakodnevno funkcioniranje te da je bila povezana s lošim raspoloženjem i depresijom. Neki od ispitanika naveli su da je bol povezanu s NF1 nemoguće kontrolirati. Emocionalni simptomi poput tjeskobe, stresa i lošeg raspoloženja kod osoba ženskog spola bili su povezani s boli, dok su kod osoba muškog spola bili povezani s nedostatkom uspjeha u formiranju odnosa. Sugerirano je da se psihološka ili depresivna komponenta treba uzeti u obzir kod osoba s NF1 s obzirom da postoje dokazi koji upućuju na veću prevalenciju i ozbiljnost boli kod depresivnih osoba (40). Kronična bol u odraslih osoba s NF1 je uobičajena pojava te ima negativan utjecaj na kvalitetu života (9). Sama kronična bol je bol koja traje najmanje tri mjeseca. Ista može uzrokovati umor, anksioznost, depresiju i smanjiti kvalitetu života. Tjelesna aktivnost može imati prednosti u smanjenju kronične boli te može utjecati na poboljšanje tjelesnog i mentalnog zdravlja (42).

Fizičke manifestacije NF1 mogu uzrokovati kroničnu bol. Wolters i suradnici istražili su utjecaj boli u mladih osoba s NF1 i pleksiformnim neurofibromima te njihov odnos prema faktorima bolesti, socijalno emocionalnom funkcioniranju i kvaliteti života unutar biopsihosocijalnog okvira. Na temelju ocjene ponašanja skrbnika djeteta, više simptoma anksioznosti i većeg volumena tumora predviđalo je veću interferenciju boli, dok su veća interferencija boli, lošiji simptomi depresije i više komplikacija bolesti predviđali lošiju kvalitetu života. Adolescenti su prijavili više simptoma anksioznosti što je predviđalo veću interferenciju boli, dok su veća interferencija boli i društveni stres predviđali lošiju kvalitetu života. Rezultati istraživanja pokazali su da bol utječe na svakodnevno funkcioniranje u većini mladih osoba s NF1 i pleksiformnim neurofibromima, čak i kada se koriste lijekovi protiv

bolova. Utjecaj interferencije boli, težine bolesti i socijalno emocionalnih poteškoća na kvalitetu života naglašava interakciju između fizičkih i psihičkih stanja osoba s NF1 (43).

Allen i suradnici proveli su istraživanje o povezanosti varijabilnosti srčane frekvencije, varijabilnosti u vremenu koje je proteklo od otkucaja srca koje mjeri funkciju autonomnog živčanog sustava i simptome boli. Rezultati istraživanja pokazali su da osobe s NF1 i kroničnom boli pokazuju nižu varijabilnost srčanog ritma što je pak povezano sa slabom prilagodljivošću i psihološkom fleksibilnošću te navedeno dovodi do veće interferencije boli (44). Važnost prepoznavanja i istraživanja boli u osoba s NF1 je pojačana te će bolje razumijevanje boli u NF1 unaprijediti kliničku skrb i samim time poboljšati način života osoba s NF1 (45).

5.3. Depresija u osoba s NF1

U domeni ograničenja radi emocionalnih poteškoća upitnika SF-36 ispitanici kod kojih fizioterapija nije bila uključena u liječenje prijavili su značajno manje poteškoća u odnosu na ispitanike kod kojih je fizioterapija bila uključena u liječenje.

Cohen i suradnici istraživali su učestalost simptoma depresije i njihov utjecaj na kvalitetu života osoba s NF1 koristeći pri tome skalu depresije i indeks za kvalitetu života. U istraživanju je sudjelovalo 498 ispitanika u rasponu dobi od 18 do 69 godina. 55% ispitanika prijavilo je da su imali značajnu razinu depresivnih simptoma. Rezultati istraživanja pokazali su da je depresija povezana s kvalitetom života te je iznosila gotovo trećinu odstupanja u kvaliteti života. Pretpostavlja se da učinkovito liječenje depresije može značajno utjecati na poboljšanje kvalitete života osoba s NF1. Smatra se da pojedinci s NF1 imaju povećani rizik za pojavu socijalnih i emocionalnih poteškoća i to anksioznosti, depresije, niskog samopoštovanja, poteškoća pri uspostavljanju socijalne interakcije, socijalnog povlačenja i problema u ponašanju. Kozmetička, medicinska, socijalna i bihevioralna obilježja NF1 mogu smanjiti kvalitetu života, a depresija može utjecati na smanjenje njihove sposobnosti učinkovitog funkcioniranja (38).

Istraživanje provedeno od strane Wang i suradnika u svrhu procjene emocionalnog funkcioniranja odraslih osoba s NF, pokazalo je slične rezultate kao i prethodno istraživanje. U samom istraživanju sudjelovalo je 133 osoba s NF1. Ispitanici su bili uspoređeni s općom populacijom te je kod ispitanika s NF1 zabilježeno značajno više simptoma depresije u odnosu na opću populaciju. Rezultati provedenog istraživanja sugeriraju da život s NF u bilo kojem obliku može biti povezan s negativnim emocionalnim posljedicama. Isti također pokazuju da povećana ozbiljnost bolesti nije nužno pokazatelj smanjenog emocionalnog funkcioniranja među osobama s NF1 (39).

5.4. Kvaliteta života i fizioterapija kod djece s NF1

Johnson i suradnici istražili su motoričku sposobnost djece s NF1 te su uočili nedostatke u motoričkoj preciznosti i integraciji, koordinaciji gornjih ekstremiteta, bilateralnoj koordinaciji, ravnoteži, brzini trčanja, spretnosti i snazi. Navedeno ukazuje kako je potreban pristup koji će usredotočiti na višestruke aspekte motoričkih sposobnosti. Istraživači smatraju da će rezultati biti relevantni za akademski uspjeh, obzirom da su motoričke sposobnosti važne za pisanje, korištenje tipkovnice i razne školske aktivnosti. U istraživanju je 81% djece s NF1 ispod prosjeka za motoričke sposobnosti te bi fizioterapija bila korisna za veliku podskupinu djece s NF1 (12).

Johnson i suradnici istražili su također i izvedivost i sigurnost pilometrijskog treninga i učinke na motoričku sposobnost djece. U istraživanju je sudjelovalo troje djece oboljele od NF1 u dobi od 5, 7 i 10 godina. Pilometrijski trening provodio se dva puta tjedno u trajanju od 30 do 45 minuta tijekom 10 tjedana. Provedeni program pilometrijskog treninga rezultirao je poboljšanjem motoričkih sposobnosti. Optimalna intervencija trebala bi uključivati aktivnosti za poboljšanje motoričke sposobnosti i povećanje mineralne gustoće kostiju kako bi se riješili problemi oštećenja povezani s NF1. Pilometrijski trening počinje s istezanjem mišića, nakon čega slijedi koncentrična kontrakcija tj. skraćivanje mišića. Navedena vrsta vježbe može povećati brzinu kretanja djeteta, povećati energiju i ojačati kosti. Pokazalo se da je program pilometrijskog treninga učinkovit kod odraslih i djece u pubertetu za poboljšanje brzine trčanja, skakačke sposobnosti i za povećanje snage. Istraživači navode da je za postizanje optimalnih rezultata potrebno duže trajanje programa. Postoji mogućnost da duljina intervencije i odgovor na program treninga mogu varirati ovisno o motoričkom kašnjenju, dobi djeteta, prisutnosti komorbiditeta kao što su učenje, ponašanje, pažnja djeteta i oštećenje mišićno koštanog sustava. Obzirom da se sigurnost pilometrijskog treninga nije procjenjivala kod djece, terapeuti trebaju imati adekvatan nadzor, osigurati pravilno izvođenje vježbi, primijeniti odgovarajuća opterećenja i paziti na znakove ozljede kod djece. Zaključno, potrebna su veća eksperimentalna istraživanja koja uključuju kontrolnu skupinu i procjene koje su neophodne za utvrđivanje sazrijevanja i kako bi se vidjelo da li se ti rezultati mogu generalizirati na drugu djecu s NF1 (38).

Cornett i suradnici istražili su smanjenu snagu mišića u djece s NF1 u odnosu na djecu s normalnim razvojem. Rezultati istraživanja pokazali su da djeca s NF1 imaju smanjenu snagu

mišića u usporedbi s djecom normalnog razvoja (39). Smanjena snaga mišića ima negativan učinak na razvoj, sudjelovanje u školskim i radnim aktivnostima, također postoji mogućnost rizika za razvoj skolioze i osjetljivosti na umor. Pretpostavlja se da navedeni čimbenici pridonose smanjenju kvalitete života djece s NF1, osobito u kombinaciji s drugim karakteristikama bolesti, kao npr. kozmetička oštećenja kože, koštane promjene i poteškoće u učenju (46).

5.5. Utjecaj fizioterapije na kvalitetu života osoba s NF1

Glede domena upitnika SF-36, u svim domenama naši ispitanici postižu rezultate koji ukazuju na prosječnu kvalitetu života. Iznimka su domene u kojima su vidljive statistički značajne razlike između dvije skupine ispitanika i to domena fizičkog funkcioniranja, domena ograničenja radi emocionalnih poteškoća i domena tjelesne boli u kojima ispitanici iz ispitivane skupine postižu niže rezultate nego ispitanici iz kontrolne skupine. U domeni fizičkog funkcioniranja grupa naših ispitanika koja nije prošla fizioterapiju prijavila je značajno manje napore u odnosu na ispitanike koji su prošli fizioterapiju. Nadalje, u domeni ograničenja radi emocionalnih poteškoća ispitanici kod kojih fizioterapija nije bila uključena u liječenje prijavili su značajno manje poteškoća u odnosu na ispitanike kod kojih je fizioterapija bila uključena u liječenje. Naposljetku, u domeni tjelesne boli ispitanici koji su prošli fizioterapiju prijavljuju višu razinu bolova.

Istraživanje provedeno na 176 Američkih ispitanika s NF1, pokazalo je da su ispitanici prijavili značajan utjecaj na kvalitetu života u svim domenama upitnika SF-36 (47). Wolkenstein i suradnici istraživali su kvalitetu života osoba s NF1, koristeći pri tome upitnik SF-36 i upitnik za procjenu bolesti kože (skindex). Istraživanje je provedeno u Francuskoj na uzorku od 128 pacijenata u rasponu dobi od 15 do 73 godine. Rezultati istraživanja uspoređivani su s 3656 ispitanika opće populacije Francuske te su pokazali da teži oblik NF1 ima značajan utjecaj na kvalitetu života oboljelih osoba u domenama fizičkog funkcioniranja, tjelesne boli, općeg zdravlja i energije/umora u odnosu na opću populaciju. Osobe s vidljivim NF1 prijavile su značajan utjecaj u domenama fizičkog funkcioniranja, ograničenju radi fizičkih poteškoća, emocionalnih problema, socijalnog funkcioniranja i psihičkog zdravlja u usporedbi s općom populacijom (16). Crawford i suradnici istražili su utjecaj NF1 na zdravlje i život odraslih osoba s NF1 u Australiji. Poremećaji NF1 koji utječu na kožu i promjenu izgleda mogu rezultirati negativnim emocionalnim, psihološkim i funkcionalnim učincima te mogu utjecati na kvalitetu života (40).

5.5.1. Fizioterapija u osoba s NF1

U našem istraživanju većina ispitanika eksperimentalne skupine navodi kako su od fizioterapijskih tretmana terapijske vježbe imale najviše utjecaja u poboljšanju njihovog zdravlja. Nakon toga slijedi kombinacija terapijskih vježbi, elektroterapije i ultrazvuka. Što se tiče percepcije ispitanika kod kojih je fizioterapija bila uključena u liječenje, većina ispitanika o fizioterapiji i njezinom utjecaju na njihovo zdravlje smatra da je ista pozitivno djelovala na poboljšanje njihove pokretljivosti i kvalitete života. Fizioterapija se pokazala pozitivnom i u sljedećim provedenim istraživanjima.

Poremećaji u spavanju, umor, glavobolje i ograničene motoričke sposobnosti često imaju veliki utjecaj na svakodnevni život (48). Helmers i suradnici proveli su istraživanje u kojem su na prikazu slučaja pacijentice u dobi od 17 godina s 16 – godišnjom poviješću NF1 prikazali utjecaj fizioterapije na smanjenje bolova u vratnoj kralježnici, bolova u ramenu i glavobolja. Bolovi u vratu i glavobolje ometali su njezinu koncentraciju i pripremu za školske ispite. Radi bolova u vratnoj kralježnici imala je poteškoća s okretanjem glave pri vožnji, nošenju torbice/ruksaka, pranju i friziranju kose. Na skali boli u rasponu od 0 do 10, pacijentica je označila prosjek boli s 6, a 8 – 9 bol u najgorem obliku. Od fizioterapijskih tretmana provodile su se terapijske vježbe za povećanje opsega pokreta, izdržljivost i jačanje mišića, ultrazvuk te elektroterapija. Pacijenticu se educiralo o provedbi vježbi kod kuće te pravilnim položajima sjedenja i stajanja. Ista je također dobila upute da te položaje primjenjuje prilikom učenja, vožnje i obavljanja kućanskih poslova. Po završetku fizikalne terapije pacijentica je označila prosječnu bol s 0, dok je bol u najgorem obliku označila s 1 od mogućih 10. Rezultati fizioterapijskog tretmana pokazali su da je kod pacijentice povećan opseg pokreta vratne kralježnice, da je pacijentica potpuno bezbolna te se vratila svojim svakodnevnim aktivnostima. Konzervativno liječenje može biti korisno u smanjivanju ili uklanjanju povezanih sekundarnih stanja i simptoma tijekom razdoblja u kojima tumori ne zadovoljavaju kriterije za operaciju (24).

Gajeski i suradnici također su proveli istraživanje na prikazu slučaja 45 – godišnje žene s NF1 koja je imala parestezije u gornjim ekstremitetima, glavobolje, bol u križima i vratnoj kralježnici. Kod pacijentice su od fizioterapijskih tretmana bile primjenjivane terapijske vježbe, elektroterapija i toplinska terapija. Iako se manipulacije kralježnice bile navedene iste nisu primijenjene obzirom su kontraindicirane, a na što su ukazali rendgenski nalazi. Nakon

provedenih kombiniranih terapija kod pacijentice su smanjene učestale glavobolje, bol u križima, smanjene su parestezije u gornjim ekstremitetima, poboljšana energija i ravnoteža na radnom mjestu. Intenzitet, trajanje i ponavljanje intervencije nisu opisani u istraživanju. U istraživanju je potvrđeno da fizioterapeuti u suradnji s drugim zdravstvenim radnicima mogu imati važnu ulogu u konzervativnom liječenju sekundarnih mišićno – koštanih i neuroloških poremećaja koji utječu na funkciju osoba s NF1 (49).

6. ZAKLJUČAK

U našem istraživanju je sudjelovalo 44 ispitanika od kojih je 29 žena, a 15 muškaraca. Raspon dobi naših ispitanika kretao se od 18 do 49 godine, pri čemu je najstariji ispitanik imao 49 godina, a najmlađi 18 godina. Prema navedenom, naše istraživanje obuhvaćalo je osobe mlađe i srednje dobi. Skupina ispitanika kod koje je fizioterapija bila uključena u liječenje sastojala se od 13 ispitanika, dok se skupina kod koje fizioterapija nije bila uključena u liječenje sastojala od 31 ispitanika. Prosječni rezultati provedenog istraživanja pokazali su dobru kvalitetu života osoba oboljelih od NF1. Skupina ispitanika kod kojih fizioterapija nije bila uključena u liječenje postigla je bolje rezultate u svim domenama upitnika SF-36. Daljnjom provedbom t testova, između dvije skupine ispitanika utvrđene su statistički značajne razlike u tri domene upitnika SF-36 i to domeni fizičkog funkcioniranja, domeni ograničenja radi emocionalnih poteškoća i domeni tjelesne boli. Naime, u sve tri navedene domene ispitanici kod kojih fizioterapija nije bila uključena u liječenje prijavili su bolju kvalitetu života u odnosu na skupinu koja je imala uključenu fizioterapiju u liječenje. Najviši rezultat obje skupine ispitanika postigle su u domeni fizičkog funkcioniranja upitnika SF-36. Najniži rezultat za skupinu koja je prošla fizioterapiju zabilježen je u domeni ograničenja radi emocionalnih poteškoća dok je kod skupine koja nije prošla fizioterapiju najniži rezultat postignut u domeni energije/umora. Bol je na VAS skali procijenjena kao umjerena za osobe koje su prošle fizioterapiju, dok je kod druge skupine blaga. Percepcija ispitanika o fizioterapiji je pozitivna, ali kod vrlo malog broja ispitanika je bila uključena u liječenje. Što se tiče fizioterapijskih tretmana, većina ispitanika je navela da su se terapijske vježbe pokazale kao najučinkovitije, a nakon njih slijedi kombinacija terapijskih vježbi, elektroterapije i ultrazvuka. Međutim, trebamo uzeti u obzir da je broj ispitanika kod kojih je fizioterapija bila uključena u liječenje (N=13) daleko manji u odnosu na broj ispitanika kod kojih fizioterapija nije bila uključena u liječenje (N=31) slijedom čega bi možebitno dobili drugačije rezultate da je broj ispitanika izjednačen u skupinama. U budućim istraživanjima potrebno je uključiti veći broj ispitanika i po mogućnosti da skupine ispitanika budu približno izjednačene čime bi se dobili precizniji podaci. Jednako tako, potrebno je puno više istraživanja na temu utjecaja fizioterapije i tjelesne aktivnosti na kvalitetu života kako bismo mogli usporediti provedena istraživanja te na temelju dobivenih preciznijih podataka mogli poboljšati kvalitetu života osoba s NF1.

7. SAŽETAK

Neurofibromatoza tip 1 je autosomno dominantna genetska bolest koja je uzrokovana promjenom gena na 17. kromosomu. Bolest nije uvjetovana spolom obzirom da se javlja podjednako kod oba spola. Jednako tako, može biti naslijeđena od jednog od roditelja ili se može pojaviti prvi put u obitelji kao novonastala promjena neurofibromatoza tip 1 gena. U većini slučajeva bolest se najčešće očituje klinički kao prisutnost šest ili više pjega boje bijele kave, tzv. café au lait pjege i potkožnih čvorića - neurofibroma. Cilj ovog istraživanja je bio utvrditi postoji li statistički značajna razlika u kvaliteti života između skupine ispitanika oboljelih od neurofibromatoze tip 1 kod kojih je primijenjena fizioterapija i ispitanika s neurofibromatozom tip 1 kod kojih nije primijenjena fizioterapija. U istraživanju je korišten upitnik za procjenu zdravstvene kvalitete života SF-36 (Short form health survey-36) i vizualno analogna skala boli. Eksperimentalna skupina sastojala se od 13 ispitanika kod kojih je fizioterapija bila uključena u liječenje, a kontrolna skupina od 31 ispitanika kod kojih fizioterapija nije bila uključena u liječenje. U domenama upitnika za procjenu zdravstvene kvalitete života prosjek zadovoljstva ispitanika u obje skupine najveći je u domeni fizičkog funkcioniranja što znači da je u navedenoj domeni najbolja kvaliteta života osoba s neurofibromatozom tip 1. S druge pak strane, postoji statistički značajna razlika u stupnju boli na vizualno analognoj skali između ispitivane i kontrolne skupine. Statistički značajne razlike između dvije skupine ispitanika vidljive su u tri domene upitnika SF-36. Rezultati provedenog istraživanja pokazali su dobru kvalitetu života u obje skupine ispitanika.

Ključne riječi: neurofibromatoza tip 1, kvaliteta života, bol, fizioterapija.

7A. SUMMARY

Neurofibromatosis type 1 is an autosomal dominant genetic disease which is caused by the change of the gene on the 17th chromosome. The disease is not conditioned by sex, since it occurs equally in both sexes. Likewise, it can be inherited from one of the parents or it can appear for the first time in the family as the new change of the neurofibromatosis type 1 gene. In most cases, the disease is most often seen clinically in the presence of six or more white coffee-coloured spots, the so-called café au lait spots and subcutaneous nodules – neurofibroma. The aim of this study was to determine whether there is a statistically significant difference in the quality of life among the neurofibromatosis type 1 patients who have gone through physiotherapy and the neurofibromatosis type 1 patients who have not gone through physiotherapy. The study used a questionnaire for assessing the health quality of life SF-36 (Short form health survey-36) and a visually analogous scale of pain. The experimental group consisted of 13 examinees whose treatment included physiotherapy, and a control group consisted of 31 examinees whose treatment did not include physiotherapy. In the domains of the questionnaire for the assessment of the health quality of life, the average satisfaction of respondents in both groups is the highest in the domain of physical functioning, which means that in the mentioned domain the quality of life of persons with neurofibromatosis type 1 is the best. On the other hand, there is a statistically significant difference in the degree of pain on the visually analogous scale of pain scale between the examined group and the control group. Statistically significant differences between the two groups of respondents are visible in three domains of the SF-36 questionnaire. The results of the conducted research showed good quality of life in both groups of respondents.

Keywords: neurofibromatosis type 1, quality of life, pain, physiotherapy.

8. LITERATURA

1. Sabol Z. Neurofibromatoza tip 1. Knjiga za bolesnike, njihove obitelji i zdravstvene djelatnike. Zagreb, 2018.
2. Hirbe AC, Gutmann DH. Neurofibromatosis type 1: a multidisciplinary approach to care. 2014; Vol. 13, ISSUE 8, P834-843. Dostupno na: [https://www.thelancet.com/journals/laneur/article/PIIS1474-4422\(14\)70063-8/fulltext](https://www.thelancet.com/journals/laneur/article/PIIS1474-4422(14)70063-8/fulltext)
3. Karaconji T, Whist E, Jamieson RV, Flaherty MP, Grigg JRB. Neurofibromatosis Type 1: Review and Update on Emerging Therapies. 42. Asia Pac J Ophthalmol (Phila). 2019; 8(1):62-72.
4. Bicudo NP, Menezes Neto BF, Lucimar Retto da Silva de Avó LR, Ramos Germano CM, Melo DG. Quality of Life in Adults with Neurofibromatosis 1 in Brazil. 2016; Vol 25, Issue5. Pages 1063-1074
5. Yong-Hing K, Kalamchi A, MacEwen GD. Cervical spine abnormalities in neurofibromatosis. J Bone Joint Surg Am. 1979;61:695–699.
6. Primary Care for Patients with Neurofibromatosis 1 Leigh Hart. Dostupno na: https://nfnetwork.org/data/uploads/pdfs/primary-care_for_patients.pdf Preuzeto 16.04.2019.
7. Dostupno na: <https://nfcenter.wustl.edu/wp-content/uploads/2012/04/Adult-NF-Brochure.pdf> Preuzeto 15.04.2019.
8. Ferner RE, Huson SM, Thomas N, Moss C, Willshaw H, Evans G, Upadhyaya M, Towers R, Gleeson M, Steiger C, Kirby A. Guidelines for the diagnosis and management of individuals with neurofibromatosis 1. J Med Genet. 2007; 44(2): 81–88. Dostupno na: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2598063/>
9. Stewart DR, Korf BR, Nathanson KL, Stevenson DA, Yohay K. Care of adults with neurofibromatosis type 1: a clinical practice resource of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). Genet Med. Jul 2018;20(7):671-682.
10. Chai T, Shroff GS, Shroff S, Thakur S, Roldan CJ. NEUROFIBROMATOSIS: TYPE 1. 2017.

11. Summers MA, Quinlan KG, Payne JM, Little DG, North KN, Schindeler A. Skeletal muscle and motor deficits in Neurofibromatosis Type 1. *J Musculoskelet Neuronal Interact.* 2015; 15(2): 161–170. Dostupno na: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5133719/>
12. Johnson B, MacWilliams B, Carey JC, Viskochil DH, D'Astous JL, Stevenson DA. Motor Proficiency in Children with Neurofibromatosis Type 1. *Pediatr Phys Ther.* 2011; 22(4): 344–348. Dostupno na: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3235042/>
13. Wolters PL, Martin S, Merker VL, Tonsgard JH, Solomon SE, Baldwin A, Bergner A, Walsh K, Thompson H, , Gardner KL, Hingtgen CM, Schorry E, Dudley WN, Franklin B. Patient-Reported Outcomes of Pain and Physical Functioning in Neurofibromatosis Clinical Trials *Neurology*, 2016; 87 (7 Suppl. 1): S4-S12. Dostupno na: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5578357/>
14. Vranceanu AM, Merker VL, Park E, Plotkin SR. Quality of Life Among Adult Patients with Neurofibromatosis 1, Neurofibromatosis 2 and Schwannomatosis: a Systematic Review of the Literature. *Journal of Neuro-Oncology* 2013; 114 (3) (July 2): 257–262.
15. Ferner RE, Thomas M, Mercer G, Williams V, Leschziner GD, Afridi SK, Golding JF. Evaluation of quality of life in adults with neurofibromatosis 1 (NF1) using the Impact of NF1 on Quality Of Life (INF1-QOL) questionnaire. *Health Qual Life Outcomes.* 2017; 15:34. Dostupno na: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5307827/>
16. Wolkenstein P, Zeller J, Revuz J, Ecosse E, Leplège A. Quality-of-Life Impairment in Neurofibromatosis Type 1 A Cross-sectional Study of 128 Cases. *Arch Dermatol.* Nov.2001;137(11):1421-1425. Dostupno na: <https://jamanetwork.com/journals/jamadermatology/fullarticle/478581>
17. Granström S, Langenbruch A, Augustin M, Mautner VF. Psychological burden in adult neurofibromatosis type 1 patients: impact of disease visibility on body image. *Dermatology.* 2012;224(2):160-7.
18. Neurofibromatosis: part 2 – clinical management. *Arquivos de Neuro-Psiquiatria* 2015;73(6):531 Neurofibromatoses: parte 2 – manejo clínico. Dostupno na:

https://www.researchgate.net/publication/278675870_Neurofibromatosis_part_2_-_clinical_management Preuzeto: 10.04.2019.

19. Stevenson DA, Moyer-Mileur LJ, Murray M, Slater H, Sheng X, Carey JC, Dube B, Viskochil DH. Bone Mineral Density in Children and Adolescents with Neurofibromatosis Type 1. *J Pediatr.* Jan 2007; 150(1): 83–88. Dostupno na: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1808316/>
20. Lammert M, Kappler M, Mautner VF, Lammert K, Störkel S, Friedman JM, Atkins D. Decreased bone mineral density in patients with neurofibromatosis 1. *Osteoporos Int.* Sep 2005;16(9):1161-6.
21. Heervä E, Koffert A, Jokinen E et al. A controlled register-based study of 460 neurofibromatosis 1 patients: increased fracture risk in children and adults over 41 years of age. *J Bone Miner Res.* 2012; 27: 2333-2337. Dostupno na: https://www.researchgate.net/publication/259588139_FollowUp_of_Six_Patients_with_Neurofibromatosis_1Related_Osteoporosis_Treated_with_Alendronate_for_23_Months
22. Nguyen R, Kluwe L, Fuensterer C, Kentsch M, Friedrich RE, Mautner VF. Plexiform neurofibromas in children with neurofibromatosis type 1: frequency and associated clinical deficits. *J Pediatr.* 2011; 159 (55.e2): 652.
23. Williams VC, Lucas J, Babcock MA, Gutmann DH, Korf B, Maria BL. Neurofibromatosis type 1 revisited. *Pediatrics.* 2009; 123: 124-133.
24. Helmers KM, Irwin KE. Physical Therapy as Conservative Management for Cervical Pain and Headaches in an Adolescent with Neurofibromatosis Type 1: A Case Study. *Journal of Neurologic Physical Therapy:* 2009; Vol. 33 - Issue 4 - p 212-223. Dostupno na: https://journals.lww.com/jnpt/Fulltext/2009/12000/Physical_Therapy_as_Conservative_Management_for.8.aspx
25. Champion JA, Rose KJ, Payne JM, Burns J, North KN. Relationship between cognitive dysfunction, gait, and motor impairment in children and adolescents with neurofibromatosis type 1. *Dev Med Child Neurol.* 2014; 56:468–74. Dostupno na: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.1111/dmcn.12361>

26. Souza JF, Araujo CG, de Rezende NA, Rodrigues LOC. Exercise capacity impairment in individuals with neurofibromatosis type 1. *Am J Med Genet A*. 2013;(Part A. 161A):393–5.
27. Rietman AB, Oostenbrink R, Bongers S, Gaukema E, Abeelen S, Hendriksen JG, Looman CWN, Nijs PFA, Wit MC. Motor problems in children with neurofibromatosis type 1. *J Neurodev Disord*. 2017; 9:19. Dostupno na: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5437487/>
28. Acosta MT Kardel PG Walsh KS Rosenbaum KN Gioia GA Packer RJ. Lovastatin as treatment for neurocognitive deficits in neurofibromatosis type 1: phase I study. *Pediatr Neurol*. 2011; 45: 241-245.
29. The Centers for Disease Control and Prevention. Why should I be active? Dostupno na: <http://www.cdc.gov/nccdphp/dnpa/physical/importance/why.htm>. 2006. Preuzeto 15.04.2019.
30. Taylor NF, Dodd KJ, Shields N, Bruder A. Therapeutic exercise in physiotherapy practice is beneficial: a summary of systematic reviews 2002–2005. *Australian Journal of Physiotherapy*. 2007; Vol 53, Issue 1, Pages 7-16.
31. Moffett J, McLean S. The role of the physiotherapist in the management of non-specific back pain and neck pain. *Rheumatology*, 2006; 45 (4) pp. 371-378. Dostupno na: <https://academic.oup.com/rheumatology/article/45/4/371/1784935>
32. Jack K, McLean SM, Moffett JK, Gardiner E. Barriers to treatment adherence in physiotherapy outpatient clinics: A systematic review. *Man Ther.*, Jun 2010; 15(3-2): 220–228. Dostupno na: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2923776/>
33. Nadler SF, Weingand K, Kruse RJ. The Physiologic Basis and Clinical Applications of Cryotherapy and Thermotherapy for the Pain Practitioner. *Pain Physician*. 2004; 7:395-399, ISSN 1533-3159.
34. Speed CA. Therapeutic ultrasound in soft tissue lesions. *Rheumatology*, 2001; Vol 40, Issue 12, Pages 1331–1336. Dostupno na: <https://academic.oup.com/rheumatology/article/40/12/1331/1787872>

35. file:///C:/Documents%20and%20Settings/USER/My%20Documents/Downloads/bad1be88b3b4dc712aa6d7ee59ea48d3-original.pdf Preuzeto 15.04.2019.
36. https://www.rand.org/health-care/surveys_tools/mos/36-item-short-form/scoring.html
Preuzeto: 15.01.2019.
37. Gould D. Information point: Visual Analogue Scale (VAS). *Journal of Clinical Nursing*. Blackwell Science Ltd., 2001. 10:698-706.
38. Johnson BA, Salzberg CL, Stevenson DA. Effects of a plyometric training program for 3 children with neurofibromatosis type 1. *Pediatr Phys Ther*. 2012; 24(2):199-208.
39. Cornett KMD, North KN, Rose KJ, Burns J. Muscle weakness in children with neurofibromatosis type 1. 2015, Vol 57, Issue 8, pages 733 – 736. Dostupno na: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/pdf/10.1111/dmcn.12777>
40. Crawford HA, Barton B, Wilson MJ, Berman Y, McKelvey-Martin VJ, Morrison PJ, North KN. The Impact of Neurofibromatosis Type 1 on the Health and Wellbeing of Australian Adults. Dec 2015, Vol 24, Issue 26, pages 931-944. Dostupno na: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.1007/s10897-015-9829-5>
41. Mindell Seidlin M, Holzman R, Knight P, Korf B, Rangel Miller V, Viskochil D, Bakker A. Characterization and utilization of an international neurofibromatosis web-based, patient-entered registry: An observational study. *Plos one*, 2017; 12(6): e0178639. Dostupno na: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5482445/>
42. Geneen LJ, Moore RA, Clarke C, Martin D, Colvin LA, Smith BH. Physical activity and exercise for chronic pain in adults: an overview of Cochrane Review. *Cochrane Database Syst Rev*. 2017 Jan; 2017(1): CD011279. Dostupno na: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6469540/>
43. Wolters PL, Burns KM, Martin S, Baldwin A, Dombi E, Toledo-Tamula MA, Dudley WN, Gillespie A, Widemann BC. Pain interference in youth with neurofibromatosis type 1 and plexiform neurofibromas and relation to disease severity, social-emotional functioning, and quality of life. *Am J Med Genet A*. Sep 2015;167A(9):2103-13.

44. Allen TM, Struempf KL, Toledo-Tamula MA, Wolters PL, Baldwin A, Widemann B, Martin S. The relationship between heart rate variability, psychological flexibility, and pain in neurofibromatosis type 1. *Pain Pract* 2018;18:969–78.
45. Fjermestad KW, Nyhus L, Kanavin ØJ, Heiberg A, Hoxmark LB. Health survey of adults with neurofibromatosis 1 compared to population study controls. *J Genet Couns* 2018;27:1102–10.
46. Wolkenstein P, Rodreiguez D, Ferkal S. Impact of neurofibromatosis 1 upon quality of life in childhood: a cross sectional study of 79 cases. *Br J Dermatol*, 2009; 160: 844–8.
47. Page PZ, Page GP, Ecosse E, Korf BR, Lepage A, Wolkenstein P. Impact of neurofibromatosis 1 on Quality of Life: a cross-sectional study of 176 American cases. 2006; *Am J Med Genet A*. 140(18):1893-8.
48. Rietman AB, Helden H, Both PH, Taal W, Legerstee JS, Staa AL, Moll HA, Oostenbrink R, Eeghen AM. Worries and needs of adults and parents of adults with neurofibromatosis type 1. *Am J Med Genet A*. 2018; 176(5): 1150–1160. Dostupno na: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5947156/>
49. Gajeski BL, Kettner NW, Awwad EE. Neurofibromatosis type I: clinical and imaging features of Von Recklinghausen's disease. *J Manipulative Physiol Ther*. 2003 Feb; 26:116–127.

9. PRILOZI

Prilog A

Upitnik za procjenu zdravstvene kvalitete života SF – 36 (Short form health survey-36)

Postavit ću Vam nekoliko pitanja o Vašem zdravlju, te onome što radite.

Čitajte polako, slijedite tekst i ponovite ako je potrebno.

Zaokružite točne odgovore.

I.

1. Općenito, biste li rekli da je Vaše zdravlje: (zaokružite jedan odgovor)

- a) odlično
- b) vrlo dobro
- c) dobro
- d) zadovoljavajuće
- e) loše

II.

2. U usporedbi s prošlom godinom, kako biste sada ocijenili svoje zdravlje? (zaokružite jedan odgovor)

- a) puno bolje nego prije godinu dana
- b) malo bolje nego prije godinu dana
- c) otprilike isto kao i prije godinu dana
- d) malo lošije nego prije godinu dana
- e) puno lošije nego prije godinu dana

III.

Sljedeća pitanja se odnose na aktivnosti kojima se možda bavite tijekom jednog tipičnog dana.

3. Ograničava li Vas trenutno zdravlje u obavljanju tih aktivnosti? Ako da, u kojoj mjeri? Zaokružite jedan odgovor u svakom redu.

1 - puno 2 - malo 3 - nimalo

a) fizički naporne aktivnosti, kao što su trčanje, podizanje teških predmeta, sudjelovanje u napornim sportovima: 1 2 3

b) umjereno naporne aktivnosti, kao što su pomicanje stola, vožnja biciklom, boćanje i sl. : 1 2 3

c) podizanje ili nošenje torbe s namirnicama: 1 2 3

d) uspinjanje uz stepenice (nekoliko katova) : 1 2 3

e) uspinjanje uz stepenice (jedan kat) : 1 2 3

f) saginjanje, klečanje ili pregibanje: 1 2 3

g) hodanje više od 1 kilometra: 1 2 3

h) hodanje oko pola kilometra: 1 2 3

i) hodanje 100 metara: 1 2 3

j) kupanje ili oblačenje: 1 2 3

4. Jeste li u protekla 4 tjedna u svom radu ili drugim redovitim dnevnim aktivnostima imali neki od sljedećih problema zbog svog fizičkog zdravlja? (Zaokružite DA ili NE u svakoj rečenici).

a) Skratili vrijeme provedeno u radu i drugim aktivnostima: DA NE

b) Obavili manje nego što ste željeli: DA NE

c) Niste mogli obavljati neke poslove ili druge aktivnosti: DA NE

d) Imali ste poteškoća pri obavljanju posla ili nekih drugih aktivnosti (npr. morali ste uložiti dodatni trud): DA NE

5. Jeste li u protekla 4 tjedna imali neke od dolje navedenih problema na poslu ili pri obavljanju svakodnevnih aktivnosti zbog bilo kakvih emocionalnih problema (npr. osjećaj depresije ili tjeskobe)?

(Zaokružite DA ili NE u svakoj rečenici).

a) skratili vrijeme provedeno u radu i drugim aktivnostima DA NE

b) obavili manje nego što ste željeli DA NE

c) niste obavili posao ili druge aktivnosti pažljivo kao obično: DA NE

VI.

6. U kojoj su mjeri u protekla 4 tjedna Vaše fizičko zdravlje ili Vaši emocionalni problemi utjecali na Vaše uobičajene društvene aktivnosti u obitelji, s prijateljima, susjedima ili drugim ljudima? (zaokružite jedan odgovor)

- a) Uopće ne
- b) U manjoj mjeri
- c) Umjereno
- d) Prilično
- e) Izrazito

VII.

7. Kakve ste tjelesne bolove imali u protekla 4 tjedna? (Zaokružite jedan odgovor).

- a) nikakve
- b) vrlo blage
- c) blage
- d) umjerene
- e) teške
- f) vrlo teške

VIII.

8. U kojoj su Vas mjeri ti bolovi u protekla 4 tjedna ometali u Vašem uobičajenom radu (uključujući rad izvan kuće i kućne poslove)?

(Zaokružite jedan odgovor).

- a) uopće ne

- b) malo
- c) umjereno
- d) prilično
- e) izrazito

IX.

Sljedeća pitanja govore o tome kako se osjećate i kako ste se osjećali u protekla 4 tjedna. Molim za svako pitanje odaberete po jedan odgovor koji će najbliže opisati Vaše osjećaje.

9. U svakoj rečenici koja opisuje osjećaj zaokružite po jedan odgovor, gdje brojevi znače:

- 1 - stalno
- 2 – skoro uvijek
- 3 – dobar dio vremena
- 4 – povremeno
- 5 – rijetko
- 6 - nikada

- a) Koliko ste se vremena u protekla 4 tjedna osjećali puni života?
1 2 3 4 5 6
- b) Koliko ste se vremena u protekla 4 tjedna bili vrlo nervozni?
1 2 3 4 5 6
- c) Koliko ste se vremena u protekla 4 tjedna osjećali tako potištenim da Vas ništa nije moglo razvedriti?
1 2 3 4 5 6
- d) Koliko ste se vremena u protekla 4 tjedna osjećali spokojnim i mirnim?
1 2 3 4 5 6
- e) Koliko ste se vremena u protekla 4 tjedna bili puni energije?
1 2 3 4 5 6
- f) Koliko ste se vremena u protekla 4 tjedna osjećali malodušnim i tužnim?
1 2 3 4 5 6

g) Koliko ste se vremena u protekla 4 tjedna osjećali iscrpljenim?

1 2 3 4 5 6

h) Koliko ste se vremena u protekla 4 tjedna bili sretni?

1 2 3 4 5 6

i) Koliko ste se vremena u protekla 4 tjedna osjećali umornim?

1 2 3 4 5 6

10. Koliko su Vas vremena u protekla 4 tjedna Vaše fizičko zdravlje ili emocionalni problemi ometali u društvenim aktivnostima (npr. posjete prijateljima, rodbini itd.)? (zaokružite jedan odgovor)

a) stalno

b) skoro uvijek

c) povremeno

d) rijetko

e) nikada

11. Koliko je u Vašem slučaju TOČNA ili NETOČNA svaka od dolje navedenih tvrdnji?
(Zaokružite jedan odgovor u svakom redu)

Potpuno točno 1

Uglavnom točno 2

Ne znam 3

Uglavnom netočno 4

Potpuno netočno 5

a) čini mi se da se razbolim lakše nego drugi ljudi 1 2 3 4 5

b) zdrav sam kao i bilo tko drugi koga poznajem 1 2 3 4 5

c) mislim da će mi se zdravlje pogoršati 1 2 3 4 5

d) zdravlje mi je odlično 1 2 3 4 5

Sociodemografske karakteristike

- 59

10. ŽIVOTOPIS

Silvia Tovernić, r. 09.02.1993. u Sisku

2007. – 2011. Srednja škola Topusko, smjer: Fizioterapeutski tehničar.

2011. – 2014. Prvostupnica fizioterapija, Zdravstveno veleučilište Zagreb.

2015. – 2017. Diplomirana fizioterapeutkinja, Zdravstveno veleučilište Zagreb.

2017. – 2018. Pripravnički staž u Općoj bolnici „Dr. Ivo Pedišić“ Sisak.

veljača 2019. položen stručni ispit na Ministarstvu zdravstva Republike Hrvatske.